



چشمک

سیب سبز

ویرایش ۹۷

مؤلف: سپهر کردسیجانی
مدیریت تدوین: دکتر صادق شفقانی، شمیم پوریخوری

مؤسسه آموزشی دانش آموختگان تهران
انتشارات آریانگاز

۱۳۹۷

سرشناسه	:	کردسیچانی، سپهر، ۱۳۷۳
عنوان و نام پدیدآور	:	ژنتیک ویرایش ۹۷/مؤلف سپهر کردسیچانی ؛ مدیریت تدوین: صادق شفائی، شمیم پوربحری.
مشخصات نشر	:	تهران: آریانگار، مدیکا، ۱۳۹۷.
مشخصات ظاهری	:	۳۳ص: مصور، جدول، نمودار. ؛ ۲۲ × ۲۹ س.م.
فروست	:	سیب سبز.
شابک	:	۹۷۸-۶۰۰-۸۷۷۸-۸۲-۰
وضعیت فهرست نویسی:	:	فبیای مختصر
یادداشت	:	بالای عنوان: آموزش مبتنی بر تست.
شناسه افزوده	:	شفائی، صادق، ۱۳۶۷ -
شماره کتابشناسی ملی	:	۴۷۴۰۰۶۸

سیب سبز ژنتیک

مؤلف: سپهر کردسیچانی

ناشر: آریا نگار

چاپ: مجتمع چاپ دانش آموختگان تهران

صفحه بندی: نگار عبادیان

نوبت چاپ: اول

شمارگان: ۲۰۰۰ جلد

قیمت: ویژه ی پک - غیرقابل فروش

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۸۷۷۸-۸۲-۰

تلفن مرکز پخش: ۰۶۶۴۱۶۸۲۳ - ۰۲۱ / ۰۹۳۵۳۵۸۰۲۳۱

فروشگاه مرکزی: تهران، خیابان ۱۶ آذر، خیابان رهنما، پلاک ۲ تلفن: ۰۶۶۴۱۶۸۲۳-۰۲۱

وب سایت: edutums.ir

تمام حقوق مادی و معنوی این اثر برای ناشر محفوظ است. لذا هرگونه تکثیر یا بازنویسی مطالب به هر نحو ممکن در هرگونه رسانه، کتاب، مجله، جزوه و لوح فشرده بدون اجازه کتبی ناشر شرعاً حرام و قانوناً ممنوع است و موجب پیگرد قانونی می شود.

راهنمای شستشو و خوردن سیب سبز

سلام. این مطلب رو تا آخر بخون خیال بچتمون راحت شه!

- ❶ سیب سبز چهار سال پیش به نهال کوچیک بود که با حمایت شما تونست روز به روز رشد کنه و به اینجا برسه! سور مجموعه‌ی ما توی این مدت بی‌نهایت بود. استقبال بی‌نظیر دانشجویها، آشنایی با شما قویا و فیدبک‌هایی که هر روز می‌گیریم دارایی ماست 😊
- ❷ سیب سبز متولد شد چون توی سال‌های اخیر و مخصوصاً با قطبی شدن، امتحان علوم پایه تغییرات آهسته و پیوسته داشته اما کتاب‌های قدیمی بدون تغییر بودن و کارایی شون رو از دست دادن تا نیاز به تزییق به نیروی جری به وجود بیاد. کتابی که دستت گرفتی چهارمین ادیت سیب سبزه و بازم نسبت به سال قبل پخته‌تر و به‌روزتر شده 🙌
- ❸ سیب سبز ۹۷ با ۹۶ چه فرقی داره؟ این ۹ تاست:

۱- اضافه شدن پوشش ۲۳ آزمون علوم پایه‌ی سال ۹۶ (تا اسفند ۹۶)

۲- انتخاب سؤالات و متن آموزشی با تأکید بر امتحانات سال ۹۶ از رفرنس‌های جری

۳- اضافه شدن کتاب مکمل سیب سبز شامل فواصلی مباحث تمامی دروس

۴- تغییر صفحه‌آرایی جهت حفظ استقلال سؤالات و متن آموزشی

۵- تکمیل مفتوی آموزشی آتومی پزشکی همراه با اضافه شدن اطلس تمام رنگی به کتاب 📖

۶- بازبینی مفتوی سایر دروس و رفع نقایص علمی و نگارشی

۷- حذف مطالب قدیمی کم‌اهمیت که در آزمون‌های اخیر تکرار نشده‌اند.

۸- تقلیک اهمیت مباحث در پزشکی و دندان‌پزشکی

۹- بازبینی اهمیت مباحث با نگاه به سبک و تعداد سؤالات آزمون‌های سال ۹۶

❶ ترم بالایی‌ها همیشه میگن: «سؤال بزن پاسی»، «سؤالا تکراریه همیشه». منظور شون این نیست که عین سؤالای ترم پیش دوباره میاد و باید تست رو حفظ کنی. منظور اینه که «اکثر سؤالای امتحان علوم پایه از جاهای مشخص و به شکل مشابهی میاد». یعنی بهای این‌که بشینی و تموم رفرنسا رو بخونی، می‌تونی با کمک تستای دوره‌های اخیر بفهمی جاهای مهم کجاست و چه شکلی باید فونده بشن. عین کاری که توی سیب سبز انجام شده: با کمک تستا جاهای مهم مشخص شده و به اندازه‌ی لازم توضیح داده و تدریس شدن. تا هم همه چیزای مهم رو بخونی و هم هیچ چیز اضافه‌ای نفونی 🙌

❷ در حال حاضر یازده تا قطب داریم. توی سیب سبز اول از همه، سؤالای تمام ادوار پزشکی و دندان‌پزشکی همه‌ی قطب (۱۲۷ آزمون) رو جمع کردیم و دسته‌بندی کردیم، ریز به ریز مشخص کردیم که توی هر درس، هر مبحث چند سؤال داره و بعدش اون مبحث رو با چندتا تست نمونه، چوری تدریس کردیم که تمام سؤالا رو جواب بده. به عنوان مثال مبحث ازدیاد حساسیت توی ایمونولوژی ۷۶ تا تست داشته، با کمک ۷ تا تست نمونه مبحث رو چوری تدریس کردیم که هر ۷۶ تا سؤالش رو بتونی جواب بده 🙌

❸ مابقی سؤالا کجا رفتن؟ آگه می‌فواستیم همه‌ی سؤالا رو بیاریم مهم کتاب چند برابر می‌شد بدون اینکه هیچ نکته‌ی آموزشی جری بخونی. ولی آگه دوس داری خیلی تست بزنی یا مثلاً بدونی قطب خودت چه سؤالایی داشته هم واسش راه‌حل گذاشتیم. تموم سؤالای هر درس با تعیین قطب مربوطه و طبقه‌بندی کامل و جواب کلیدی رو گذاشتیم توی یه کتاب تست تمرینی داخل اپلیکیشن طبیبانه و می‌تونی بری اونجا هر چقدر که دلت فواست تست بزنی! مثلاً همون ازدیاد حساسیت که کل مطالبش رو توی سیب سبز با

کامک ۷ تا تست فونری، می تونی بری توی اپلیکیشن و هر ۷۶ تا تستش رو بزنی ببینی بقدر مسلط شدی! آکه وقتت کمه هیچ الزامی نیست که بری به اپلیکیشن. اصل کاری تسلط به مفتوای آموزشیه که توی سیب سبز انجام شده. تست تمرینی میشه مکمل کاری :

② از ۱۲۷ امتحانی که سیب سبز باهاش تالیف شده ۱۳ امتحانش مربوط به پزشکی و دندان پزشکی قطب خودت و مابقی هم قطبای دیگه که بسیار شیون به خودت. پس خیالت راحته که هم کل علوم پایه رو مسلط میشی و هم تمام تستای قطب خودت دیده شده



③ اول هر مبحث یه «چرول معرفی مبحث» گذاشتیم که توش تعداد سؤالاتی اون مبحث و اهمیتش رو نوشته. اهمیت مبحث (از یک تا ده) اینجوری تعیین شده:

میزان مهم به تعداد سؤالات ☞ از ۱ تا ۵ نمره

سؤال داشتن مبحث توی امتحانات سال ۹۶ ☞ از ۰ تا ۲ نمره

ویژگی ذاتی درس جهت قابلیت یادگیری و آموزش ☞ از ۰ تا ۲ نمره

قابل یادگیری و پاسفرهی بودن مبحث ☞ از ۰ تا ۱ نمره

با کامک چرول اهمیت مبحث می تونی تصمیم بگیری کجاها بیشتر وقت بذاری، کجاها رو روش حساب کنی و یا اینکه با توجه به وقتت از چه اهمیتی بفونی. مثلاً آکه فقط پاس می فوای و وقت زیادی هم نداری مباحث با اهمیت زیر ۵ رو حذف کنی.

④ هر کتابی از سیب سبز رو که می فونی، کتاب مکمل سیب سبز هم بغل دستت باشه و چروال و نمودارای اون درس رو مرور

کنی و آکه نکته ای لازم بود خودت اضافه کنی. این باعث میشه هفته ای آفر به منبع مروری عالی و بی نقص داشته باشی 📊

⑤ مهم سیب سبز جویره که الان میشه به عنوان یه منبع واسه امتحانات طول ترم هم بعش نگاه کرد. اما آکه دنبال رتبه گرفتنی

من ادعا نمی کنم با سیب سبز به تنهایی رتبه میاری. چون باید زرنگی، رقیبا، فراموشی، نقایص مفتوایی احتمالی و تعداد کم سؤالاتی

چیرد هر ترم رو هم در نظر بگیری. پلن آموزشی ما واسه ترکوندن و رتبه، اضافه کردن مطالعه ای تشریعی به سیب سبز. مثل سیب

سرخ و بسته ای آموزش غیرمضوری که توی درسای ماژور واقعاتی بگیره. اطلاعات بیشتر رو می تونی از مؤسسه بگیري 📖

⑥ مطمئن کار ما هنوز ایرادی زیادی داره که فقط با کامک شما بهتر میشه. پس بی تعارف منتظر فیدبک هستیم. خیلی خیلی ممنون

میشیم آکه هر ایرادی توی هر زمینه ای می بینی بگی 🗨️

⑦ با فرید کتاب سیب سبز فرافاظی نمی کنیم. تازه سلام می کنیم و عضوی از یه خانواده می شیم. ازین به بعد می تونیم با هم در

ارتباط باشیم و واسه ارتقای آموزش پزشکی به همدیگه کمک کنیم. یادت باشه واسه علوم پایه هم یه بخش مهمی از کارمون توی

کانال تلگرامه و تا روز آفر با همیم! روز آفر پایه نه! روز آفر پزشکی. اصن مگه پزشکی آفرم داره! 📌

@oloompaye

کانال مشاوره ای آموزشی علوم پایه B

@edutums

آکانت فرید محصولات ☞

gh1206

فیدبک و اعلام همکاری ☞

هالا برو سر درست. ببینیم بقدر می ترکونی!



فهرست مطالب

۱.....	مبانی و مفاهیم ژنتیک.....
۳.....	ساختمان ژنوم.....
۷.....	اساس کروموزوم.....
۹.....	مشاوره‌ی ژنتیک.....
۱۰.....	ناهنجاری کروموزومی
۱۲.....	بیماری‌ها و سندرم‌های کروموزومی
۱۵.....	روش‌های تشخیص ناهنجاری‌ها.....
۱۶.....	سیتوژنتیک سرطان.....
۱۷.....	غربالگری و آزمون‌های پیش از تولد
۱۹.....	الگوهای توارث.....
۲۳.....	شجره‌نامه.....
۲۵.....	نابایداری ژنوم
۲۸.....	ایمونولوژی و پیوند
۲۹.....	تکامل و تنوع ژنوم
۳۰.....	هموگلوبین و بیماری‌های آن
۳۱.....	محاسبه‌ی احتمال
۳۲.....	ژنتیک ریاضی و جمعیت

اهمیت مبحث در دندان پزشکی	اهمیت مبحث در پزشکی	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	نام مبحث
۳	۴	۹	مبانی و مفاهیم ژنتیک

۱- در تقسیم میتوز کدامیک از موارد زیر نادرست است؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۵ - قطب شیراز)
الف) هسته تقسیم نمی‌گردد.

ب) پیش از ورود به این تقسیم همانندسازی DNA انجام می‌گردد.

ج) کروماتیدهای خواهری از یکدیگر جدا می‌گردند.

د) سلول‌های دختري ایجاد شده دیپلوئید (۴۶ کروموزومی) هستند.

این مبحث هم‌پوشانی زیادی با فصل اول جنین داره! از دوران دبیرستان یادمنه که میتوز تو ۴ مرحله‌ی «پلمات» انجام میشه. زود تند سریع هر ۴ مرحله رو مرور می‌کنیم میریم سؤال بعد. البته قبلش اینم تو ذهنت داشته باش که عدد کروموزومی تو میتوز تغییری نمی‌کنه.

پروفاز

طولانی‌ترین مرحله بوده و شامل توالی اتفاقات زیر است:

۱) هسته در وسط سلول قرار می‌گیرد.

۲) پوشش هسته قطعه قطعه می‌شود.

۳) کروموزوم‌ها متراکم شده و پوشش هسته از بین می‌رود.

۴) به دلیل تراکم شدید کروماتین، هستک‌ها ناپدید می‌شود.

۵) دو دیپلوئوم (هر دیپلوئوم همون دو تا سانتیوله) از هم فاصله می‌گیرند و بین آن‌ها دوک تقسیم تشکیل می‌گردد.

۶) خرد شدن پوشش هسته‌ای به لوله‌های دوک امکان می‌دهد فضایی را که قبلاً بوسیله‌ی شیرهی هسته اشغال شده بود، در اختیار بگیرند.

که به از بین رفتن غشا و اتصال میکروتوبول‌های دوکی به سانترومر کروموزوم‌ها مرحله‌ی پرومتافاز گفته می‌شود.

متافاز

۱) دو دیپلوئوم در دو قطب سلول مقابل هم قرار گرفته‌اند.

۲) پوشش هسته محو شده و کروموزوم‌های دو کروماتیدی در وسط دوک در امتداد صفحه عرضی به اسم صفحه‌ی استوایی قرار می‌گیرند. (تبدیل شدن به حالت تیپیک دو کروماتیدی)

۳) اطراف هر کدام و مابین آن‌ها رشته‌های دوکی قطبی یا ممتد کشیده شده است.

۴) حداکثر تراکم و ترتیب کروموزوم‌ها در صفحه‌ی استوایی سلول وجود دارد. با توقف در این مرحله می‌توان کروموزوم‌ها را در کاریوتایپ مشاهده کرد

آنافاز

دو کروماتید (کروموزوم‌های خواهری) از ناحیه‌ی سانترومر از هم جدا شده و سانترومر به دو بخش تقسیم می‌شود. دو کروموزوم تک کروماتیدی حاصل به دو قطب مهاجرت می‌کنند.

تلفاز

کروموزوم‌های جدید که هر کدام فقط یکی از کروموزوم‌های خواهری را دارند از هم جدا شده و مجدداً در اطراف هر دسته از کروموزوم‌های خواهری در هر قطب هسته تشکیل می‌شود.

۲- حداکثر تراکم و ترتیب کروموزوم‌ها در صفحه‌ی استوایی سلول در کدام فاز میتوز وجود دارد؟ (پزشکی شهریور ۹۳ - قطب اهواز)

الف) Prophase

ب) Metaphase

ج) Prometaphase

د) Anaphase

سؤال	۱	۲
پاسخ	الف	ب

میوز به دو قسمت میوز I و میوز II تقسیم می‌شود.

میوز I

پروفاز I: کروموزوم‌ها فشرده و قابل رؤیت می‌شوند. غشای هسته تجزیه می‌شود. کروموزوم‌های هم‌تا که هر کدام دو کروماتید دارند، از طول کنار هم قرار می‌گیرند و ساختاری چهار کروماتیدی به نام تتراد را پدید می‌آورند که در اینجا کراسینگ‌اُور (تبادل قطعه بین دو کروماتید غیرخواه‌ری) هم می‌تواند رخ دهد. اما در کل پروفاز در میوز اول روند پیچیده‌تر و کندتر از میتوز صورت می‌گیرد که خودش شامل ۵ مرحله است:

زیرمرحله‌ی لپتوتن \hookrightarrow افزایش حجم هسته‌ای / تغییر کروموزوم‌ها به نازک و دانه‌تسبیحی به نام کرومر / سنتز DNA تا این مرحله ادامه دارد.

• زیرمرحله‌ی زیگوتن \hookrightarrow جفت شدن کروموزوم‌های هم‌ساخت (بی‌والانت یا تتراد) / فرآیند سیناپس کروموزومی.

• زیرمرحله‌ی پاکیتن (طولانی‌ترین مرحله) \hookrightarrow رشد هستک / کوتاه و ضخیم شدن کروموزوم‌ها / تشکیل کیاسما به منظور کراسینگ‌اُور (مهم‌ترین مرحله) / جدا شدن کروماتیدها.

• زیرمرحله‌ی دیپلوتن \hookrightarrow جدا شدن کروموزوم‌ها اما به علت کراس در بعضی نقاط اتصال وجود دارد. به این مرحله میگن کیاسما / تبادل بین کروماتیدهای ناخواه‌ری.

• زیرمرحله‌ی دیاکینز \hookrightarrow کروموزوم‌ها کوتاه و ضخیم شده و کیاسما ناپدید می‌شود / کروموزوم‌ها از دو سو کشیده می‌شوند اما کامل جدا نمی‌شوند (در انتها متصلند و ساختار حلقه‌مانند تشکیل می‌دهند) / هستک و غشا ناپدید می‌شوند / دوک به طور کامل تشکیل می‌شود / کروموزوم‌های تتراد در صفحه‌ی متافاز قرار می‌گیرند.

متافاز I: قرارگیری تترادها در سطح استوای سلول به کمک رشته‌های دوک - نوترکیبی.

آنافاز I: جدا شدن کروموزوم‌های هم‌تا از یکدیگر و به قطبین رفتن آنها (تفکیک دو ژن آلل - قانون اول مندل) حال اختلال سلول مادری در مرحله‌ی آنافاز I می‌تواند زمینه‌ساز سندرم داون شود.

تلفاز I: از بین رفتن دوک، تشکیل دوباره‌ی پوشش هسته، تقسیم سلول به دو سلول جدید که هر سلول فقط یکی از هر جفت کروموزوم هم‌تا را دارد.

میوز II

دقیقاً شبیه میتوز. البته فرآیند اووژنز در میوز I متوقف شده و پس از لقاح میوز II تکمیل می‌شود.

اسپرماتوژنز: بعد از بلوغ جنسی در غدد جنسی نر آغاز می‌شود. اسپرم‌ها در لوله‌های بیضه و از اسپرماتوگونی ساخته می‌شوند، سیتوپلاسم در آنها به صورت مساوی تقسیم می‌شود، در مراحل تقسیم توقف ندارند و اسپرماتوژنز تا آخر عمر ادامه دارد.

۳- در طی فرآیند اووژنز، تکمیل میوز I چه زمانی انجام می‌شود؟ (دندان‌پزشکی اسفند ۹۵ - قطب تهران)

الف) بعد از لقاح

ب) در زمان تولد

ج) قبل از بلوغ

د) به هنگام تخمک‌گذاری

۴- فرایند سیناپس کروموزومی در کدام مرحله از تقسیم سلولی حادث می‌شود؟ (دندان‌پزشکی اسفند ۹۵ - قطب اهواز)

الف) لپتوتن

ب) زیگوتن

ج) پاکیتن

د) دیپلوتن

۵- در رابطه با علت بروز تری‌زومی ۲۱، عدم تفکیک کروموزوم‌های هم‌لوگ در کدام مرحله روی می‌دهد؟ (پزشکی و دندان‌پزشکی شهریور ۹۶ - کشوری)

الف) آنافاز میوز I پدری

ب) متافاز میوز I مادری

ج) آنافاز میوز I مادری

د) متافاز میوز I پدری

سؤال	۳	۴	۵
پاسخ صحیح	د	ب	ج

اووژنز (تخمک‌زایی): از ماه سوم جنینی آغاز می‌شود، تخمک‌ها در سلول‌های قشری تخمدان (اووگونی) وجود دارند، سیتوپلاسم آن‌ها به طور مساوی تقسیم نمی‌شود، در مرحله‌ی متافاز دو (ریزتر بخوای نگاه کنی در دو مرحله‌ی دیکتیوتین (در دیپلوتن) و متافاز دو) متوقف می‌شوند. پس میوز I در هنگام تخمک‌گذاری اتفاق افتاده است، این روند تا یائسگی ادامه دارد و پس از آن دیگر در اووگونی تقسیم میتوز نداریم.

تست تمرینی پزشکی

تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان‌پزشکی	نم مبحث
۴۵	۴	۶	ساختمان ژنوم

۱- کدام گروه از DNA پلیمرازهای استاندارد در همانندسازی DNA میتوکندری نقش دارند؟ (پزشکی شهریور ۹۳- قطب شمال)
الف) بتا
ب) اپسیلون
ج) دلتا
د) گاما

۱- آنزیم DNA پلیمراز آلفا (α) در همانندسازی DNA نقش اصلی و مرکزی را داشته و عمل پلیمریزاسیون DNA و فعالیت پریمازی برای ساخت RNA آغازگر یا پرایمر را بر عهده دارد. در طول شدن رشته‌ی (leading) نقش دارد. (عملکرد مشابه DNA پلیمراز III پروکاریوت‌ها)

۲- آنزیم DNA پلیمراز بتا (β) ترمیم کننده‌ی بخش‌های آسیب دیده‌ی DNA است.
۳- DNA پلیمراز گاما (γ) عمل همانندسازی DNA میتوکندری یا mtDNA را انجام می‌دهد.

۴- DNA پلیمراز دلتا (δ) رشته‌ی راهنما (leading) را می‌سازد.

۵- DNA پلیمراز اپسیلون (ϵ) ترمیم کننده‌ی بخش‌های آسیب دیده DNA بوده و هم‌چنین در همانندسازی و پلیمریزاسیون DNA هسته‌ای شرکت می‌کند.

۲- ژنوم‌های DNA میتوکندریایی (Mt DNA)...
(پزشکی اسفند ۹۶- مشترک)
الف) دارای بخش عظیمی از DNA تکراری است.
ب) حلقوی تک‌رشته‌ای است
ج) حاوی ۲۱۳ ژن است
د) بسیار فشرده است.


DNA میتوکندری (mdNA) بسیار متراکم بوده، مقدار DNA تکراری اندکی داشته و واجد ۳۷ ژن است که شامل دو نوع RNA ریبوزومی (rRNA) ۲ نوع tRNA و ۱۳ زیر واحد پروتئینی است. DNA میتوکندری حلقوی و دو رشته‌ای (mtDNA) به طول ۶.۱۶ kb است که در هر سلولی حضور دارد. میتوکندری‌های تخم لقاح یافته که انحصاراً از اووسیت به ارث رسیده‌اند، منجر به ایجاد الگوی مادری توارث بیماری‌های وراثتی میتوکندریایی می‌شوند. خود میتوکندری رو هم یه ذره از دبیرستان یادت بیاد دیگه!

۳- کدام جمله در مورد تلومرها درست است؟
(دندان‌پزشکی شهریور ۹۵- قطب اهواز)
الف) بخشی از ژن است.
ب) در تمام طول کروموزوم‌ها بخش هستند.
ج) حدود ۱۰ تا ۱۵ کیلو باز طول دارند.
د) توسط آنزیم تلومراز از بین می‌روند.


تلومرها توالی‌های انتهایی هستند با طول حدود ۱۵-۱۰ کیلو باز که انتهای کروموزوم را چسب زده و باعث می‌شوند که انتهای کروموزوم بسته شود. طوری که نه چیزی به آن بچسبد و نه کروموزوم رینگ شود (یعنی سر و ته کروموزوم بهم بچسبد و حلقوی شود). اساس پیری افراد از بین رفتن این تلومرهاست! به همین دلیل در مناطق زیرتلومری تراکم ژنی بالایی وجود دارد.

سؤال	۱	۲	۳
پاسخ	د	د	ج

دو تا اتفاق می‌تونیم با این تلومرها داشته باشیم. یکی عدم فعالیت تلومراز در سلول‌های اولیه که پیری زودرس رو میاره (در واقع تلومراز در همانندسازی مسئول سنتز کروموزومه) که در تست تشخیص پیری به کار می‌رود و دیگری اینکه افزایش فعالیت تلومراز در سلول‌های سوماتیک که می‌تونه منجر به تومور بشه. این نکته رو هم بدون که بیشترین چگالی ژنی در نواحی زیر تلومری هست نه خود تلومر.

 رونویسی یا Transcription توسط RNA پلی مرازا انجام می‌شه و یه سری RNA ساخته می‌شه که خودت بلدی. rRNA میره توی هستک و یکی از اجزای ریبوزومه. tRNA مسئول حمل اسید آمینه به ریبوزومه. مهم‌ترینشون mRNA است که کد کننده پروتئین‌هاست. رونویسی از سمت ۵' به ۳' همچنین از قسمت خاصی از DNA به نام SENCE انجام می‌شود که خود این قسمت از دو بخش اینترون و اگزون ساخته شده است که بعد از حفظ اینترون‌ها، وارد مسیر ترجمه می‌شوند. یک سری rRNA دیگر، به نام میکرو RNAها هستند که خود انواع مختلفی مثل as RNA، incRNA، ncRNA، siRNA را دارند که هر کدام وظیفه‌ی مخصوص به خود را دارند. به طور مثال asRNA یا آنتی‌سنس RNAها به mRNAها متصل شده و باعث مهار ترجمه می‌شوند. ncRNA یا RNAهای غیر رمزگذار نقش تنظیم کنندگی دارند. Inc RNAها با اتصال به کروماتین و محدود کردن دسترسی به DNA باعث مهار RNA پلیمرز و مهار رونویسی می‌شوند.

۴- در رونویسی (Transcription)، زنجیره‌ای که از روی آن، mRNA ساخته می‌شود؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب اهواز)
الف) Template یا الگو نام دارد
ب) Sense نام دارد.
ج) جهت آن ۳' به ۵' است.
د) ترتیب Antisense بر اساس ترتیب آن می‌باشد.

 توالی‌های کوتاه تکرار شونده در DNA افراد (STR) بهترین گزینه در بررسی مولکول DNA است که علاوه بر داشتن قدرت تفکیک بالا، سریع نیز هست. تعداد تکرارها در افراد مختلف متنوع است. چندین محل STR را می‌توان به طور همزمان بررسی نمود. تنوع بالای این نواحی در جمعیت، قدرت شناسایی و تعیین هویت افراد در این تکنیک بالا است. بطوری که با بررسی ۱۳ محل امکان اشتباه شدن یک فرد با فرد دیگر صفر خواهد بود. از طرفی STR توالی‌های کوتاهی بوده و امکان بررسی آنها در مواردی که DNA شکسته و کیفیت مناسبی نداشته هم وجود دارد. ریز ماهواره‌ها تحت عنوان توالی‌های کوتاه تکراری (STR) یا (SSR) شناخته می‌شوند، در DNA تمام یوکاریوت‌ها و بعضی پروکاریوت‌ها دیده می‌شوند و در آزمون تعیین پدری استفاده می‌شوند. یه جمع‌بندی کلی از این توالی‌های پشت سر هم که میشه:

۵- ارتباط پدری بین فرزند و پدر (paternity test) با استفاده از روش DNA Fingerprinting بررسی می‌شود. کدام یک از توالی‌های زیر اغلب در DNA fingerprint مورد بررسی قرار می‌گیرد؟ (پزشکی شهریور ۹۳- قطب کرمان)
الف) سانتر و مرها
ب) تکرارهای پشت سر هم میکروساتلایتی (STR)
ج) جایگاه‌های برش محدود کننده (Restriction Sites)
د) توالی‌های تک قطبی

۱- ماهواره

۲- ریز ماهواره (micro satellite) (۱۰۰ تا ۵۰ هزار قطعه تکرار نوکلئوتیدی CA)

۳- مگا ماهواره

۴- کوچک ماهواره (mini satellite) (۱۰ تا ۵۰ جفت باز، توالی‌های بسیار متغیر)

۵- تلومریک‌های DNA.

سوال	۴	۵
پاسخ	الف	ب

ماهواره‌ها عمدتاً rRNA، tRNA کد می‌کنند و اغلب اطراف سانترومرها هستند. در ناحیه‌ی هستک اغلب ماهواره‌ها بر روی کروموزوم‌های آکروستریک هستند. توجه کن SINEs و LINEs‌ها توالی‌های تکراری هستند؛ اما پراکنده!



نواریندی کروموزومی ما را قادر به تشخیص بسیار دقیق هر کروموزوم و تعیین ناهنجاری‌های کروموزومی ظریف کرده است.

C-banding برای شناسایی مناطقی از ژنوم که هتروکروماتینی دائمی هستند همراه با رنگ‌آمیزی گیمسا مورد استفاده قرار می‌گیرد، برای مطالعه‌ی چند شکلی‌های حاصل از نوترکیبی DNA مناطق سانترومری کاربرد دارد. این روش باعث می‌شود مناطق سانترومری تمام کروموزوم‌ها، مناطق هتروکروماتینی کروموزوم‌های ۱، ۳، ۹، ۱۶ و مناطق تلومری در بازوی بلند کروموزوم رنگ بگیرند.

G-banding در شناسایی کروموزوم‌های پستانداران استفاده می‌شود، الگوی نواریندی G منعکس کننده‌ی ترکیبات ساختمانی و عملکردی کروموزوم‌ها است اما نمی‌توان برای رنگ‌آمیزی همه‌ی کروموزوم‌ها از آن استفاده کرد. هر باند کاریوتایپ آن حدود ۸ سانتی‌مورگان نوکلئوتید دارد.

Q-banding در نواریندی Q از خاصیت فلورسانسی استفاده می‌شود. پرهزینه بودن، بی‌رنگ شدن سریع نوارهای تولید شده و سمی بودن مواد فلورسانس، کاربرد این روش را محدود کرده است.

R-banding دقت نواریندی R کمتر است. کاربرد آن در شناسایی حذف مناطق تلومری در انسان است. همه‌ی ژن‌های با بیان دائمی و حدود نیمی از ژن‌های اختصاصی بافت‌ها که غنی از GC هستند، رنگ می‌گیرند.



واکنش زنجیره‌ای پلیمرز برای تولید مقادیر بسیار زیاد از یک قطعه DNA هدف به کار می‌رود. PCR برای تشخیص‌های حذف یا اضافه تا سائز ۵۰۰ جفت باز قابل استفاده است. مراحل PCR

۱- دناتوره کردن DNA به وسیله‌ی حرارت (Denaturation) از اطلاعات توالی DNA هدف برای طراحی دو پرایمر استفاده می‌شود و همین قطعات اختصاصی بودن قطعه‌ی مورد تکثیر را تعیین می‌کند.

۲- اتصال پرایمرها به توالی DNA مکمل (Annealing) در هر رشته هم‌زمان با کاهش حرارت

۳- ساخت ادامه‌ی پرایمر (Extension) توسط DNA پلیمرز مقاوم به حرارت

PCR امکان بررسی DNA هر سلول هسته‌داری را دارد و هم چنین مقدار DNA الگوی اولیه می‌تواند بسیار اندک باشد. عیب PCR این است که نیاز به دانستن توالی DNA هدف دارد. در مرحله‌ی اول PCR از اطلاعات توالی DNA هدف برای طراحی دو پرایمر

۶- تجزیه و تحلیل کروموزومی با استفاده از روش‌های

نواریندی کروموزومی (Chromosome banding) در

شناخت کدامیک از موارد زیر کاربرد دارد؟ (دندان پزشکی

شهریور ۹۳- قطب آزاد)

الف) حذف کروموزومی

ب) تعداد آلل‌های متعلق به یک ژن

ج) حذف ژنی

د) ردیف بازی مولکول DNA

۷- کدام یک از موارد زیر از ویژگی‌های PCR

است؟ (پزشکی شهریور ۹۳- قطب تهران، کرمان و همدان)

الف) امکان بررسی DNA هر منبع سلولی هسته‌دار

ب) امکان بررسی کروموزوم هر منبع سلولی

ج) امکان ردیف بازی قطعات کوچک DNA

د) امکان تعیین ردیف بازی قطعات کوچک DNA

سوالی

۶

۷

پاسخ

الف

الف

(آغازگرها) استفاده می‌شود. طول قطعه‌ی تکثیر شونده در DNA به فاصله‌ی بین دو پرایمر رفت و برگشت بستگی دارد و همین قطعات اختصاصی بودن قطعه‌ی مورد تکثیر را تعیین می‌کند. حواست باشد در این روش از آنزیم لیگاز به هیچ عنوان استفاده نمیشه.

مجموعه‌ای از چند پروتئین و آنزیم در همانندسازی DNA نقش دارند در حالی که در واکنش PCR تنها نوع خاصی آنزیم DNA پلیمرز مقاوم به حرارت به نام Taq polymerase به همراه بافر، کلرید منیزیم و نوکلئوتیدها استفاده می‌شود. دو نوع پرایمر در PCR مورد نیاز است و پرایمرها دو عمل انجام می‌دهند؛ اول این که محل ژنی را که باید تکثیر شود مشخص می‌کنند و دوم این که اندازه‌ی قطعات تکثیر شونده را تعیین می‌کنند. صحت نتایج PCR بستگی به انتخاب پرایمر مناسب دارد. به منظور نتیجه‌گیری بهتر به

جز PCR روش‌ها و دستگاه‌های پیشرفته تری از PCR ارائه شده: ARMS-PCR: برای تشخیص موتاسیون‌های نقطه‌ای (تریزومی‌ها) بکار می‌رود و از دو جفت پرایمر استفاده می‌شود. از این متد در تشخیص موتاسیون‌های مولد مقاومت دارویی در باکتری‌ها می‌توان استفاده کرد.

Multiplex-PCR: از چند جفت پرایمر اختصاصی برای هدف‌های مختلف استفاده می‌شود. در میکروپشناسی بالینی از این روش برای تشخیص عفونت‌های مختلط استفاده می‌شود. Nested-PCR: بمنظور حساسیت PCR از دو جفت پرایمر استفاده می‌شود یکی به عنوان الگو و دیگری برای انجام PCR.

PT-PCR: الگوی اولیه در این روش مولکول‌های تک زنجیره‌ای RNA است. به منظور تعیین گونه و حساسیت دارویی در ویروس شناسی و مایکوباکتریولوژی، برای تکثیر RNA ریبوزومی استفاده می‌شود.

Real-time PCR: وجه افتراق این روش با PCR در استفاده از نشانگر فلورسنت در واکنش جهت ردیابی محصول واکنش می‌باشد. آنالیزهای «کمی» نیز در این روش انجام می‌شود.

CSCE: فارسیش میشه الکتروفورز ترکیب موتینه‌ی حساس که هم نوعی الکتروفورز است و برای شناسایی حضور هترو دوپلکس‌ها در ژنوم به کار می‌رود.

پروموتور به بخشی از DNA گفته می‌شود که رونویسی یک ژن ویژه را آسان می‌کند. توالی‌های قبل از پروموتور ممکن است در اتصال فعال کننده‌های ناشناخته‌ای که مستقیماً RNA پلیمرز را فعال می‌کنند نیز نقش داشته باشند. پس در واقع پروموتورها مسئول شناسایی و اتصال RNA پلیمرز در روند رونویسی در تنظیم بیان ژن هستند. در واقع پروموتور تنظیم کننده‌ی رونویسی است.

ابر خانواده‌های ژنی کپی‌های متعدد ژن‌هایی هستند که بیان RNAهای ریبوزومی متفاوتی را به عهده دارند. ژن‌های HLA واقع بر کروموزوم ۶ و ژن‌های رسپتوری سلول‌های T هستند که شباهت ساختاری با ژن‌های ایمونوگلوبین دارند.

۸- در تشخیص جهش‌های نقطه‌ای یک بیمار تک‌ژنی مانند تالاسمی، کدام روش زیر مناسب‌تر است؟
(پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۵-قطب شمال)

الف) ARMS-PCR

ب) RFLP-PCR

ج) CHG Array

د) DNA Sequencing

۹- کدامیک از فنون زیر می‌تواند برای شناسایی حضور هترو دوپلکس‌ها در ژنوم بکار رود؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶-کشوری)

الف) الکتروفورز ترکیب موتینه حساس (CSCE)

ب) ساترن بلات

ج) سنجش الحاق الیگونوکلئوتید (OLA)

د) وسترن بلات

سوال	۸	۹
پاسخ	الف	الف

۱۰- در ژل الکتروفورز، اساس جداسازی نمونه‌های

DNA چیست؟ (پزشکی و دندان‌پزشکی اسفند ۹۵-

قطب زنجان)

الف) توالی نوکلئوتیدی DNA

ب) شکل و بار الکتریکی

ج) اندازه و بار الکتریکی

د) شکل و اندازه

مهندسی ژنتیک دبیرستان یادته؟ DNA در اکثر سلول‌های دیپلوئید، معمولاً یکبار

در هر سیکل سلولی همانندسازی می‌کند. DNA جدا شده درون پلاسمید باکتری قرار

می‌گیرد تا بتواند سلول میزبان را لیز کند و محتوای ژنتیکی آزاد شده و همانندسازی صورت

بگیرد. اینم بدون که نقطه‌ی شروع همانندسازی باکتری درون مخمر عمل نمی‌کند.

الکتروفورز و مراحلش مال خودت اما چندتا نکته:

عامل حرکت اجزا ☞ میدان و بار

عامل تعیین میزان حرکت اجزا ☞ اندازه و شکل

عامل تفکیک اجزا ☞ میدان، بار، اندازه

اساس تفکیک اجزا ☞ اندازه و شکل.

👤 بقیه تستای اپیلیشن هست. فواستی برو بزنی!

فصل ۳

تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان‌پزشکی	نم مبحث
۳۵	۴	۵	اساس کروموزوم

۱- کروموزوم‌ها در کدام حالت دارای بازوهای مساوی

می‌باشند؟ (دندان‌پزشکی شهریور ۹۶- قطب آزاد)

الف) متاساتریک

ب) ساب‌متاساتریک

ج) آکروساتریک

د) تلوساتریک

سانترومر زیر میکروسکوپ به شکل فشرده دیده می‌شود و همان ناحیه‌ای است که

کروماتیدهای خواهری بهم می‌پیوندند. توالی‌های خاصی از DNA، ساختمان و عمل سانترومرها

رو تعیین می‌کنند. کروموزوم‌ها بر اساس محل قرارگیری سانترومر به ۴ دسته تقسیم می‌شوند:

۱- متاساتریک ☞ سانترومر دقیقاً وسط کروموزوم قرار می‌گیرد.

۲- ساب‌متاساتریک ☞ سانترومر به یکی از کروموزوم‌ها نزدیک‌تر است. بیشترین

کروموزوم‌ها در انسان از این نوع هستند.

۳- آکروساتریک ☞ سانترومر انتهایی است. طوری که بازوی کوتاه آن خیلی کوچک

محسوب می‌شود. کروموزوم‌های ۱۳، ۱۴، ۱۵، ۲۱ و ۲۲ از این گروه هستند.

۴- تلوساتریک ☞ فقط انقدری بدون که تو بدن انسان طبیعی وجود نداره.

که بزرگ‌ترین کروموزوم ۱ و کوچک‌ترین Y است.

که محدودیت جنس توی پستانداران دست آقای مرد یعنی کروموزوم Y هست، که تعیین و

برنامه‌ریزی این Y برای مرررررر شدن توسط ژن SRY انجام می‌شود. اگه جهش پیدا کنه

چی می‌شه؟ می‌شه یه فرد نازا با ظاهر زنانه.

که بنی آدم سالم ۴۴ تا کروموزوم غیرجنسی داره و ۲ تا کروموزوم جنسی! اما اگر دچار

مشکل بشه دیگه این تعداد نیست. در بیماری‌های تری‌زومی یکی بیشتر از حد طبیعی میشه

(47XX / 47XY) و در بیماری‌های مونوزومی یا سندرم ترنر یکی کمتر (45X/45Y) که

در سونوگرافی جنین در سه ماهه‌ی دوم بارداری تجمع مایع در پشت گردن (ادم جنینی)

سؤال

۱۰

۱

پاسخ

د

الف

دیده میشه / تریپلوئیدی‌ها هم (69XXX/69XXY) میشن.

47XXX ها یک دسته کروموزوم X اضافه دارن اما رشد قد و اندام آنها کاملاً طبیعی

است. برا خوندن فنوتیپ‌ها لازمه با یه سری علائم آشنا باشی:

q: بازوی بلند / p: بازوی کوتاه / ter: ناحیه‌ی تلومری / CEM: سانرومر / der: کروموزوم اشتقاقی (غیرهمولوگ) / del: حذف / indel: جهش یا چیزی کم کرده یا اضافه (inv: واژگونی، ins: جابجایی غیرهمولوگ) / dup: مضاعف‌سازی / i: ایزو کروموزوم / x: تشکیل رینگ یا حلقه / upd: دی‌زومی تک والدی / rob: جابجایی روبرتسونین / =: از کجا جدا و از کجا بهم متصل شدن / «/» موزایسم / ± اگر قبل از شماره کروموزوم باشد (۲۱+) یعنی کل کروموزوم به نسخه اضافه یا کم دارد و اگر بعد از شماره کروموزوم باشد (۲۱+) بخشی از کروموزوم اضافه یا کم دارد. توی این سؤال ما ۴۶ کروموزوم داریم ولی در واقع تری‌زومی از نوع روبرتسونین هست که جلوتر می‌خونیش. جابجایی روبرتسونین بین کروموزوم ۱۳ و ۲۱ رخ داده یعنی سندرم داون داریم.

در هر سلول با دو کروموزوم X یکی متراکم شده که به آن بار بادی می‌گویند. در حالت طبیعی زنان از نظر کروموزوم X موزایک هستند و در بعضی سلول‌ها X پدری و در بعضی X مادری غیر فعال می‌شود.

خطر بروز بیماری به صورت مستقیمی به سن مادر ارتباط دارد و در موارد مختلف بین ۱ از ۲۰۰ تا ۱ از ۱۰۰ می‌باشد. در موارد جابجایی رابرتسونین، اگر والدین حامل جابجایی نباشند ریسک وقوع مجدد مثل حالت قبل است ولی در موارد وراثتی جابجایی در صورتی که پدر حامل جابجایی باشد ریسک بین ۱ تا ۳٪ و در صورتی که مادر حامل باشد، ریسک بین ۱۰ تا ۱۵٪ است. البته حالت نادر جابجایی 21q21q برای تولد کودک مبتلا ریسک ۱۰۰٪ دارد.

واژگونی ⇌ برعکس شدن بخشی از کروموزوم به نحوی که ژن‌های موجود در آن بخش، ترتیبی معکوس یابند.

مضاعف شدن ⇌ دو برابر شدن قطعه‌ای از کروموزوم که بیش از یکبار در یک کروموزوم یا ژنوم تکرار شده باشد.

جابجایی ⇌ ناهنجاری ساختمانی در یک کروموزوم که در آن قسمتی از یک کروموزوم به بازوی کروموزوم غیرهمولوگ دیگری اضافه می‌شود.

حذف ⇌ بخشی از یک کروموزوم و یا توالی ملکول DNA در جریان همانند سازی حذف می‌شود. ایزو کروموزوم ⇌ کروموزومی با دو بازوی مشابه و نیز ژن‌های مشابه.

اپی‌ژنتیک: تغییرات توارثی در بیان ژن‌ها یا فنوتیپ سلولی؛ بدون تغییر در توالی DNA نقش‌گذاری ژنومی یا Genomic imprinting پدیده‌ای اپی‌ژنتیکی است و شامل اثر متفاوت ژن‌ها بسته به اینکه از مادر یا پدر به ارث رسیده باشند می‌شود. تنها شمار اندکی از ژن‌های انسان در معرض این فرایند قرار دارند و مکانیسم اصلی آن متیله شدن DNA

۲- خاتمی دارای فرزند مبتلا به سندرم داون می‌باشد. در کدامیک از کاربوتایپ‌های زیر، احتمال بروز بیماری مزبور در بارداری‌های بعدی بالاتر است؟ (پزشکی اسفند ۹۴ - قطب تبریز)

الف) 13;21(rob, +, -13, 46XX)

ب) 46XX, rob (۲۱;۲۱)

ج) 46XX, rob+ (۲۱;۱۴)

د) 47XX, ۲۱+

۳- در تمام موارد ذیل جسم بار (باربادی) مشاهده می‌شود، به جز: (دندان پزشکی شهریور ۹۶ - قطب مشهد)

الف) 46X

ب) 46X)XP

ج) 46Xi)Xq

د) 46r)X

۴- آزمایش کاربوتایپ برای همه‌ی موارد زیر کاربرد دارد، به جز: (پزشکی شهریور ۹۵ - قطب شمال)

الف) فیبروز کسیتی

ب) ایزو کروموزوم (Isochromosome) بازوی بلند X

ج) جابجایی کروموزوم ۹ و ۲۲

د) واژگونی dnversion پری‌سنتریک کروموزوم ۱۶

سؤال	۲	۳	۴
پاسخ	ب	الف	الف

است که به این ژن‌ها اصطلاحاً imprinting می‌گویند.

بیماری پرادرولی و انجلمن نشان بارز تفاوت بین به ارث رسیدن ژن معیوب از پدر یا مادری...

بیماری روی کدوم کروموزوم بود؟ یادت نمیداد؟ کروموزوم ۱۵ بازوی بلندش بود.

فراوانی ژن‌ها رابطه‌ای با غالب و مغلوب بودن نداره و تو انتقال نسل‌ها هیچ تغییری نمی‌کنه.

اما با موتاسیون فراوانی ژن در جمعیت تغییر می‌کنه. عامل دوم مهاجرت ژن‌ها از یه جمعیتی

به جمعیت دیگه‌ست. سومین عامل تعادل ژنتیکیه. مثل مول هیداتی‌فرم (بچه خوره) که باعث

میشه تخم بارور شده ۴۶ کروموزوم از پدر داشته باشه! البته هیچ وقت بچه‌ای دنیا نمیداد!

دو نوع مول هیداتی‌فرم داریم یکی کامل و دیگری ناقص؛ کامل از لقاح یک اسپرم

دیپلوئید با تخمک خالی ایجاد می‌شود. پس سلول‌های مول کامل از لحاظ کاریوتیپ طبیعی

هستند؛ ولی در مول ناقص که از ترکیب یک اسپرم دیپلوئید با یه تخمک سالم حاصل

می‌شه، به خاطر وجود سه سری از هر کروموزوم با بررسی کاریوتیپ مشخص می‌شه.

Ips نوع تازه‌ای از سلول‌های بنیادی است که تمام خصوصیات سلول‌های بنیادی جنینی را

دارند اما منشأ آنها جنین نیست. این سلول‌ها از خود شخص بیمار گرفته می‌شوند بدین معنا

که سلول‌های ips می‌توانند به بدن بیمار برگردانده شوند بدون ترس از اینکه سیستم دفاعی

بدن را پس بزنند و قبول نکنند.

فنوکیپی یعنی موجودی که فنوتیپ (نه ژنوتیپ) آن بوسیله‌ی محیط عوض شده و شبیه

فنوکیپ جهش یافته شده است.

ما بقی تست توی تست تمرینیه یانم!

تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی	نام مبحث
۴	۲	۳	مشاوره‌ی ژنتیک

مشاوره‌ی ژنتیک به بررسی بروز بیماری‌های ژنتیکی در افراد می‌پردازد. به ویژه در

خانواده‌هایی که بیماری ژنتیکی دارند. در مشاوره‌ی ژنتیک با رسم کاریوتایپ، مشکل افراد

اثبات می‌شود و پس از آن با مشاوره‌ی جهت‌دار (directive) می‌توان در مورد فرزندآوری

بعدی تصمیم‌گیری کرد. این مشاوره از لحاظ روان‌شناسی به سازگار شدن افراد و تطابق با

تأثیرات اختلال در خانواده کمک می‌کند. ابهامات جنسی، سقط‌های مکرر و عقیمی همه

گویای مشکلی حاد هستند که بررسی دقیق کروموزومی را می‌طلبد. در حالی که ازدواج‌های

خویشاوندی در سطح مشاوره و بررسی است و در صورت شک به بیماری فامیلی به تهیه

کاریوتیپ و بررسی کروموزومی متوسل می‌شویم.

۱- مهم‌ترین مرحله در هر مشاوره‌ی ژنتیک کدام است؟

(پزشکی و دندان‌پزشکی اسفند ۹۵- قطب اصفهان)

الف) انجام مطالعات کروموزومی

ب) انجام مطالعات مولکولی

ج) ترسیم شجره

د) تعیین و اثبات تشخیص

سؤال

۷

۱

پاسخ

الف

د

نوزادی با ناهنجاری مادرزادی لب شکری دو طرفه به کلینیک جهت ارزیابی اقدامات درمانی ارجاع شده است. در شرح حال و سابقه خانوادگی مورد مشابهی گزارش نشده است و در معاینات انجام شده نیز مشکل دیگری وجود ندارد. کدام یک از گزینه های زیر در ارتباط با ایجاد این ناهنجاری صحیح است؟

- ۴) ژنتیک در بروز این ناهنجاری هیچ نقشی ندارد.
- ۵) احتمال بروز مجدد این ناهنجاری در فرزند بعدی خانواده به نسبت بروز آن در جهت معمولی بیشتر خواهد بود.
- ۶) الگوی توارث این ناهنجاری اتوزوم مغلوب است.
- ۷) یک طرفه و یا دو طرفه بودن ناهنجاری تأثیری در میزان خطر بروز مجدد آن ندارد.

👤 تست تمرینی هم نمی‌تواند بری!

فصل ۴

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
ناهنجاری کروموزومی	۲۹	۳	۴

ناهنجاری های کروموزومی اصلی ترین علت سقط های مکرر است (۵۰ درصد موارد سقط خودبخودی سه ماهه ی اول و ۲۰ درصد سقط سه ماهه ی دوم) و در بسیاری از ناهنجاری ها و معلولیت های سوماتیک نقش اصلی را دارد. ۵۰ درصد حاملگی ها پیش از لانه گزینی بطور خودبخود سقط می شوند. بیشتر سقط های خود به خودی ناشی از اختلال در کروموزوم X است. جابجایی رابرتسونین ☞ در اثر شکست دو کروموزوم آکروسنتریک خود سانترومر و یا در نزدیکی سانترومر آن ها و متعاقب آن چسبیدن بازوهای بلند آن ها به وجود می آید. این پدیده را ادغام سانترومری نیز می نامند. بازوهای کوتاه دو کروموزوم از بین می روند، با این حال از بین رفتن آن ها اهمیت بالینی ندارد زیرا آن ها فقط حاوی ژن های RNA های ریبوزومی هستند و کپی های زیادی از آن ها در کروموزوم های آکروسنتریک دیگر وجود دارند. عدد کل کروموزوم ها به ۴۵ کاهش می یابد. چون ماده ی ژنتیکی که حائز اهمیت باشد از بین نمی رود و یا بدست نمی آید، لذا از لحاظ عملکردی یک بازآرایی متعادل می باشد. حواست باشد روبرتسونین یعنی تعداد کروموزومی که باید باشد، منهای یک! بنابراین توی تری زومی اگه روبرتسونین هم داشته باشیم میشه همون ۴۶ کروموزوم. دومین باره میگم و یادت میره!

جابجایی متقابل ☞ شامل شکست در حداقل دو کروموزوم و تبادل قطعات آن هاست. معمولاً عدد کروموزومی ۴۶ حفظ می شود و اگر قطعات مبادله شده تقریباً هم اندازه باشند، تنها به وسیله ی مطالعات دقیق نواریندی کروموزومی یا FISH قابل شناسایی خواهند بود. FISH یکی از بهترین روش های تشخیص زیر حذف های سندرم ولف هیرشهورن است. چی هست این سندرمه؟ خوشبختانه این اولین و آخرین باریه که اسمشو می شنوی!

۱- مهم ترین عامل سقط جنین های مکرر چیست؟ (پزشکی شهرپور ۹۳- کشوری)
الف) بیماری های تک ژنی وابسته به X
ب) بیماری های چندعاملی
ج) بیماری های تک ژنی
د) ناهنجاری های کروموزومی

۲- تعداد کروموزوم های فردی با تری زومی ۲۱، حاصل جابجایی روبرتسونین، چند عدد است؟ (دندان پزشکی شهرپور ۹۵- قطب همدان)

الف) ۴۴	ب) ۴۵
ج) ۴۶	د) ۴۷

سؤال	۱	۲
پاسخ	د	ج

تریپلوئیدی (69XXX / 69XXY / 69XYY) را می‌توان به میزان زیادی در بین جنین‌های سقط شده مشاهده کرد ولی این موضوع به ندرت در نوزادان تازه متولد شده دیده می‌شود. در این بیماران به طور نسبی رشد سر مناسب می‌باشد، در صورتی که تنه باریک و کوچک می‌ماند. وارونگی (یک بازآرایی ناشی از دو شکستگی در یک کروموزوم است که در آن یک بخش در محل خود وارونه می‌گردد. اگر قطعه معکوس شده سانترومر را در برگرد، وارونگی پری‌سانتریک نامیده می‌شود.

کدام جابه‌جائی کروموزومی زیر جابه‌جائی روبرسونین می‌باشد؟

- ۱۳-۱۷ (۱) ۲۲-۹ (۲) ۱۵-۱۸ (۳) ۲۱-۲۱ (۴)

شرط هر دو کروموزوم آکروسنتریک

بیان متنوع (variable expressivity)

۳- خانواده‌ای را در نظر بگیرید که در آن دو فرزند مبتلا به یک بیماری ژنتیکی با الگوی توارثی اتوزومال غالب از والدین که در بررسی‌های بالینی هیچ یک از علائم و نشانه‌های آن بیماری را بروز نداده اند متولد شده‌اند کدام یک از دلایل زیر برای توجیه این مشاهده محتمل‌تر است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶ - قطب تهران)

الف) موتاسیون جدید new mutation

ب) عدم نفوذ بیماری non penetrance

ج) بیان متنوع ژن variable expressivity

د) پدیده‌ی هم‌غالبی co dominance

خصوصیات بالینی اختلالات اتوزومی غالب ممکن است از یک شخص به شخص دیگر تنوع زیادی نشان دهند. این تفاوت بین افراد را بیان متنوع می‌نامند. در واقع انسان‌های متفاوت با شرایط ژنتیکی یکسان!

مثلاً ژن کلیه‌ی پلی‌کیستیک ممکنه توی یه نفر نارسایی کلیه بده؛ توی یه نفر کیست بی‌علامت ایجاد کنه یا بیمار تالاسمی که می‌تونه درجات مختلفی از کم‌خونی رو بروز بده. خلاصه این که بروز بیماری به صورت یک طیف در میاد.

کاهش نفوذ (Reduced Penetrance)

برخی افراد هتروزیگوت دارای جهش‌های عامل نقص‌های اتوزومی غالب، ممکن است بیماری را از نظر بالینی اصلاً نشان ندهند که اصطلاحاً گفته می‌شود آن‌ها کاهش نفوذ نشان می‌دهند، و به آن «پرش از یک نسل» هم می‌گویند. گرفتی یعنی چی؟ ببین مثلاً ژن BRCA1 عامل ایجاد سرطان پستانه و اتوزوم غالبه. اما هرکسی که این ژن رو داره الزاماً سرطان پستان نمی‌گیره. ممکنه یه نفر مادرش بگیره، خودش بگیره ولی باز دخترش بگیره! عدم نفوذ بیماری (non penetrance)

مشابه کاهش نفوذ تعریف می‌شود. در یک بیماری اتوزومال غالب که در یک نسل هیچ علامتی دیده نشود.

شبه غالب (quasi Dominant)

بهش غالب کاذب هم گفته میشه. مثال خیلی قشنگش کوررنگی در مردانه. کوررنگی یه بیماری وابسته به جنس مغلوبه اما چون مردا فقط یه X دارن به صورت غالب خودش رو نشون میده. توی بیماری‌های اتوزوم مغلوب هم می‌تونه باشه. مثلاً آگه ژنوتیپ تو و همسرت هر دو aa باشه و بیمار باشید همه‌ی بچه‌هاتون هم بیمار میشن. مثل یه بیماری غالب. بچه‌دار نشید خب!

سؤال ۳

پاسخ ب

Dominant negative

نوعی موتاسیون در افراد که اغلب به نام موتاسیون آنتی مورفیک نیز شناخته می‌شود. فنوتیپ بیمار به صورت dominant و یا semi-dominant می‌باشد و اغلب در سرطان‌ها دیده می‌شود. منظورش این‌که به جهش به وجود میاد و ژن جدید دقیقاً برعکس ژن قبلی کار می‌کنه. برو تست تمرینی بقیه تست رو بزن!

تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی	نام مبحث
۸۱	۶	۶	بیماری‌ها و سندرم‌های کروموزومی

مهم‌ترین عوامل ژنتیکی ایجاد کننده‌ی بیماری‌های مادرزادی یک عامل خاص نیست. جمع چند عامل خطر در کنار هم است و الگویی چند عاملی دارد، در کل تعریف بیماری مادرزادی به وضعیت یا بیماری نوزاد در هنگام تولد گفته می‌شود.

کدام گزینه صحیح می‌باشد؟

الف) همه‌ی بیماری‌های ژنتیکی مادرزادی می‌باشند.

ب) همه‌ی بیماری‌های مادرزادی ژنتیکی می‌باشند.

ج) همه‌ی بیماری‌های ژنتیکی ارثی می‌باشند.

د) همه‌ی بیماری‌های ژنتیکی می‌باشند.

در هرmafrodisism کاذب مردانه بیمار کاریوتیپ مردانه 46XY داشته؛ ولی اغلب اندام جنسی زنانه دارند یا اندام جنسی میهمی دارند. این بیماری به علت نقص در آنزیم 5α ردوکتاز رخ می‌دهد و مانع از ترشح تستوسترون می‌شود. در این افراد اغلب بیضه تشکیل می‌شود؛ ولی نزول نمی‌کند. شایع‌ترین دلیل هم عدم حساسیت به آندروژن‌هاست که به آن نشانگان TSF می‌گویند. در هرmafrodisism (دو جنسی) کاذب زنانه، کاریوتایپ بیمار زنانه است ولی وضعیت دستگاه تناسلی خارجی ابهام داشته و یا حالت مردانه دارد.

در واقع کاریوتیپ 46XX دارند و در بسیاری از آنها کروموزوم X با منشأ پدری قسمتی از کروموزوم Y را با خود حمل می‌کند که در نتیجه‌ی کراسینگ اور نابجا به این کروموزوم متصل شده است. این اتفاق در طول میوز I پدر (اسپرماتوژنز) رخ می‌دهد. تعدادی از هرmafrodit‌های واقعی نیز کایمر هستند و بدن آنها هر دو بافت 46XX و 46XY دارد. مهم‌ترین عامل هرmafrodisism کاذب زنانه، هایپرپلازی مادرزادی فوق کلیه (CAH) است. این حالت بر اثر نقص در چندین آنزیم مختلف قشر فوق کلیه از جمله ۲۱ هیدروکسیلاز ایجاد می‌شود و تمامی آنها حالت اتوزومی مغلوب دارند. نقص در هر یک از آنزیم‌های مذکور سبب کاهش تولید میزان کورتیزول و افزایش مقدار هورمون آدرنوکورتیکوتروفیک (ACTH) می‌شود، که باعث هیپرپلازی آدرنال می‌شود.

۱- کدام عبارت در مورد ناهنجاری‌های مادرزادی صحیح است؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب آزاد)
الف) همه‌ی ناهنجاری‌های ژنتیکی از نظر خاستگاه مادرزادی هستند
ب) مادرزادی به این مفهوم است که یک وضعیت یا بیماری به هنگام تولد موجود می‌باشد
ج) همه ناهنجاری‌های ژنتیکی در ارتباط با سن آغاز، مادرزادی محسوب می‌شوند
د) اکثر ناهنجاری‌های مادرزادی غیر ارثی بوده و مربوط به عوامل دوران بارداری می‌باشد.

۲- کاریوتایپ XY و ۴۶ دستگاه تناسلی مؤنث در کدام مورد زیر دیده می‌شود؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شیراز، همدان و زنجان)
الف) هرmafrodisism کاذب مردانه
ب) هرmafrodisism کاذب زنانه
ج) هرmafrodisism واقعی
د) مول کامل

سؤال	۱	۲
پاسخ	ب	د

۳- سندرم ویلیامز به کدام دلیل ایجاد می‌گردد؟
(دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شیراز، همدان و زنجان)

- الف) ریز حذف در بازوی بلند کروموزوم ۷
ب) ریز حذف در بازوی کوتاه کروموزوم ۸
ج) وارونگی پری سنتریک در کروموزوم ۱۲
د) جابجایی بین کروموزوم‌های ۵ و ۱۲

۴- ابتلا به دیابت از عوارض کدام یک از بیماری‌های زیر می‌تواند باشد؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب تهران)

- الف) سندرم آتاکسی تلاتزکتازی
ب) سندرم انجلمن
ج) سندرم هیرشپرونگ
د) سندرم باردت پیدل

۵- کدام یک از بیماری‌های زیر در اثر افزایش طول تکرارهای سه تایی ایجاد می‌شود؟ (پزشکی شهرپور ۹۵- قطب اصفهان)

- الف) دی جورج
ب) ویلسون
ج) آلکاپتونوری
د) هانتینگتون

۶- هموکروماتوز یک بیماری؛ (پزشکی شهرپور ۹۳- کشوری)

- الف) دارای نفوذ کامل ژنی است.
ب) زنان را بیش از مردان مبتلا می‌کند.
ج) اغلب در اثر جهش هموزیگوس H63D در ژن HFE ایجاد می‌شود.
د) از نظر ژنتیکی هتروژنوس است

سندرم ویلیامز به علت حذف در بازوی بلند کروموزوم ۷ به وجود آمده و علائمی مثل هایپرکلسمی و تنگی آئورت و پولموناری دارد.

سندرم فریاد گربه ناشی از حذف در بازوی کوتاه کروموزوم ۵ است و عوارض اصلی آن اختلالات یادگیری (عقب‌ماندگی ذهنی)، تأخیر در رشد و ناراحتی قلبی است. سندرم اسمیت مگنز به علت از دست رفتن بازوی کوتاه کروموزوم ۱۷ ایجاد می‌شود. این بنده خداها نقایص شنوایی و خودآزاری و عقب‌ماندگی ذهنی دارند!

دی جورج در این سندرم با حذف یا مونوزومی کروموزوم شماره ۲۲ مواجهیم. یکی از مهم‌ترین اختلالات لنفوسیت‌های T بوده، نتیجه‌ی نقص در تکامل بن‌بست‌های سوم و چهارم حلقوی در هفته‌ی ۱۲ جنینی و در نتیجه عدم تکامل تیموس و پاراتیروئید می‌باشد. تشخیص آن بر اساس تظاهرات ظاهری نوزاد است چون صورت ناهنجار و نقائص قلبی دارد. باردت پیدل (BBS) جهش‌های مختلف در ژنوم، بیماری اتوزومال مغلوب بوده و در بیش از یک چهارم موارد به علت جهش در ژن BBS1 رخ می‌دهد. عوارض جانبی آن هایپر تنشن، هایپرکلسترولمی، دیابت و چاقیست.

پرادرویلی (PWS) همراه با جهش در بازوی بلند کروموزوم ۱۵ پدری ایجاد می‌شود. این افراد پرادرویلی هیپوتونی شدیدی در دوران نوزادی دارند. انجلمن (as) همانند پرادرویلی ولی جهش در بازوی بلند کروموزوم ۱۵ مادری ایجاد می‌شود. بقیه سندرم‌های مهم مثل مارفان، نوروفیبروزماتوز...از تو پاتو بخون!

هانتینگتون نوع جهش در بیماری هانتینگتون گسترش تکرارهای سه نوکلئوتیدی CAG است.

آلکاپتونوری از اختلال در متابولیسم آمینواسیدهای فنیل آلانین و تیروزین ناشی می‌شود. در این بیماری نوزادان توانایی متابولیزه کردن متابولیت تیروزین یعنی اسید هموجنتیسیک را ندارند و این ماده وارد خون و ادرار آن‌ها می‌شود. جهش مربوط به این بیماری در ژن آنزیم هموجنتیسیک اسید اکسیداز (HGD) رخ می‌دهد.

ویلسون اختلال ارثی اتوزوم مغلوب در متابولیسم مس است که در آن تجمع مس در ارگان‌ها و بافت‌های مختلف دیده می‌شود. افزایش تجمع مس احتمالاً ناشی از نقص لیروزوم‌های کبدی در دفع مس از طریق صفراست که نتیجه آن تجمع مس در حد توکسیک در کبد، مغز، کلیه، چشم و سایر بافت‌ها می‌شود. ژن معیوب روی بازوی بلند کروموزوم شماره ۱۳ قرار دارد.

هموکروماتوز یک بیماری شایع متابولیسم آهن است که در اثر تجمع آهن اضافی به وجود می‌آید. معمولاً بافت‌های کبدی بیشترین آسیب را می‌بینند و در اثر تجمع آهن عوارضی همانند سیروز ایجاد می‌شود. این بیماری از نظر ژنتیکی بسیار هتروژن است و در مردان بیشتر دیده می‌شود.

۶	۵	۴	۳	سوال
د	د	د	الف	پاسخ

بعضی اوقات سانترومر کروموزوم اشتباهاً به جای جدا کردن دو کروماتید، دو بازوی کروموزوم رو از هم جدا می کند و ایزو کروموزوم به وجود می آید. ایزو کروموزوم بازوهای بلند کروموزوم X را درگیر می کند و به صورت Xq نشان داده می شود اما برای بازوی کوچک اتفاق نمی افتد. ایزو کروموزوم شایع ترین ناهنجاری کروموزومی است که در زنان باعث ناباروری می شود.

۷- ناهنجاری در کدام کروموزوم درصد بالاتری از سقطهای خود به خودی را باعث می شود؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شیراز، همدان و زنجان)

- الف) کروموزوم ۱۶ (ب) کروموزوم X
ج) کروموزوم ۲۱ (د) کروموزوم ۲۲

۸- کدام یک از موارد زیر در مورد سندرم داون غلط است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب تبریز)

الف) هاپروتونی، نقایص قلبی و علائم چهره ای در روزهای اول نوزادی دیده می شود.

ب) غریبگری پیش از تولد در کاهش سندرم داون مؤثر است

ج) افزایش سن مادر در زمان بارداری در بروز سندرم داون مؤثر است.

د) مادری که یک فرزند مبتلا به سندرم داون دارد در صورت حاملگی فرزند بعدی به میزان ۵۰ درصد مبتلا به سندرم دان خواهد بود.

تری زومی ۲۱ ☞ خطا در میوز I مادری / شایع ترین خطای آنپلوئیدی اتوزومی در تولدهای زنده / در ۴٪ با جابجایی کروموزومی رابرتسونین رخ می دهد / فاصله ای اندامها از هم زیاد است، عدم وجود خطاهای کف دست، علایم چهره ای، مشکلات قلبی و استعداد ابتلا به لوسمی / با آمیوسنتز، CVS و سونوگرافی قابل تشخیص است / آنترزی یا بسته بودن دوازدهه در سونوگرافی از جنین / با افزایش سن مادر احتمال آن افزایش می یابد.

تری زومی ۱۸ ☞ خطا در میوز پدر یا مادر / احتمال زنده ماندن یک هفته تا یک ماه / قابل توارث نیست / انگشتان بهم چسبیده، پاهای گهواره ای، فک و کام شکاف دار، ناراحتی قلبی و دستگاه عصبی مرکزی.

تری زومی ۱۳ (یا سندرم پاتو) ☞ خطا در میوز پدر یا مادر / مشکلات قلبی و نورولوژی، دست و پای دفرمیت، کام شکاف دار، پلی داکتیلی / با افزایش سن مادر احتمال آن بیشتر می شود.

تری زومی ۱۶ ☞ عامل مهم سقطهای جنینی. عامل اصلی آن مونوزومی X است.

ترنر ☞ خطا در میوز پدری / اغلب سقط می شوند / گردن پرده دار، فرم سینه ای مردانه، اختلالات قلبی (علت سقط)، تخمدان اولیه.

تریپل ایکس (آبر زن) ☞ خطا در میوز II مادری / اختلال در یادگیری و تکلم دارند / با افزایش سن پدر احتمال آن بیشتر می شود.

کلاین فلتر ☞ خطا در میوز دو مادری / 47XXY / ساختار بدنی زنانه دارند.

ژاکوب (ابر مرد) ☞ خطا در میوز II پدری / XYY / ۵۰٪ احتمال انتقال به نسل بعد / مشکل ظاهری ندارند، اختلالات گفتاری دارند.

نکته! تنها مونوزومی که زنده می ماند ۴۵X است که خطا در میوز I پدری رخ داده!

بریم سراغ مبحث مهم موزایسم، دلیل موزایسم بودن این است که این ناهنجاری ها بعد از تقسیمات اولیه اتفاق افتاده است و در تقسیم میتوز مثلاً کروموزوم ۲۱ در یک سلول دو نسخه رفته و ۴۷ کروموزومی می شود در حالی که در سلول دیگر ۴۵ کروموزوم قرار می گیرد. حال اگر این اتفاق در سلول های پیش ساز گنادها اتفاق بیفتد به آن موزایسم گنادی می گویند. معمولاً این افراد فنوتیپ و ژنوتیپ کاملاً طبیعی دارند ولی فرزندی با بیماری های ژنتیکی خواهند داشت.

۹- کدام یک از مکانیسم های زیر شایع ترین علت ایجاد سندرم ترنر است؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۵- قطب آزاد)

الف) حذف یکی از کروموزوم های X پس از لقاح

ب) حذف بازوی بلند کروموزوم های X پس از لقاح

ج) حذف کروموزوم X با منشأ میوز پدری

د) ایجاد ایزو کروموزوم طی میوز مادری

۱۰- شخصی با دو دودمان سلولی ولی با منشأ ژنتیکی

یکسان دارای کدام یک از ناهنجاری های زیر است؟

(پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شمال و اصفهان و کرمان)

الف) پلی پلوئیدی (ب) آنیوپلوئیدی

ج) موزایسم (د) کایمریسم

سوال	۷	۸	۹	۱۰
پاسخ	ب	د	د	ج

متماً پرو تست تمرینی. به سؤال امتحانات مال این مبغه و میشه پوایش دارا

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
روش های تشخیص ناهنجاری ها	۳۱	۴	۵

۱- جهت تشخیص ناهنجاری های کروموزومی کدام تکنیک مؤثرتر است؟ (دندان پزشکی و پزشکی اسفند ۹۶- قطب تهران)

الف) MLPA-MS

ب) CGH Array

ج) sequencing

د) PCR digital droplet

کاریوتایپینگ نخستین روش بررسی تغییرات کروموزومی، شناسایی سندرم ها و حذف ها، از سلول هایی که قابلیت تقسیم دارند استفاده می کنند. در بررسی علل ناباروی جایگاه ویژه ای دارد. کروموزوم ها در فاز متافاز تقسیم میتوز قابل مشاهده اند. CGH (کاریوتیپ مولکولی) غربالگری و قدرت تفکیک بالا برای تشخیص سندرم ها و حذف و اضافه ها در کل ژنوم را انجام می دهد. به شناسایی نقاط شکسته شده کروموزوم در عدم تعادل های کروموزومی کمک می کند. تمام ۴۶ کروموزوم را با هم بررسی می کند. استفاده از این روش در مقابل بقیه روش ها در شناسایی ناهنجاری های کروموزومی مؤثرتر است.

۲- کدامیک از پروب های زیر در تکنیک FISH جهت تشخیص آنابلوئیدی کروموزومی در مرحله ای اینترفاز کاربرد دارد؟ (پزشکی شهریور ۹۶ - هشت قطب مشترک)

الف) رنگ آمیزی کل کروموزوم

ب) تلومری

ج) اختصاصی لوکوس خاص

د) سانترومری

FISH هیبریدسازی فلوئورسنت درجا مکان یابی ژن ها یا توالی های RNA و DNA مستقیماً از روی کروموزوم با این روش امکان پذیر است. برای تشخیص اسید نوکلئوتیدها هم کاربرد دارد؛ اما در شناسایی جهش های نقطه ای کاربردی ندارد. برای تشخیص های ناهنجاری های ارثی بیش از تولد و تشخیص پس از تولد فرد ناقل (Loss of Heterozygosity) بیماری های ژنتیکی بکار می رود. در این تکنیک از پروب های سانترومری برای تشخیص آنابلوئیدی کروموزومی در مرحله ای اینترفاز سلولی استفاده می شود.

۳- هدف از اضافه کردن ماده ای «فیتوهاگلوئینین» به محیط کشت در زمان بررسی کروموزومی (کاریوتایپ) خون محیطی چیست؟

الف) تحریک لنفوسیت ها به تقسیم سلولی

ب) توقف روند رشد سلولی در مرحله ای متافاز

ج) متراکم کردن کروموزوم ها

د) افزایش حجم سلولی و فاصله ای بین کروموزوم ها

برای بررسی کروموزوم ها از طریق خون محیطی، نمونه به حجم کمی از محیط کشت حاوی فیتوهاگلوئینین که باعث تحریک لنفوسیت های T و تقسیم می شود، اضافه می گردد. سلول ها به مدت ۳ روز در ۳۷ درجه ای سانتی گراد کشت و تقسیم می شوند، سپس کلسی سین به محیط کشت اضافه می شود. این دارو ویژگی بسیار مفید جلوگیری از تشکیل دوک داشته، لذا تقسیم سلول را در متافاز که کروموزوم ها به حداکثر فشردگی خود رسیده اند و بهتر قابل مشاهده هستند متوقف می کند. سپس محلول نمکی هیپوتونیک اضافه می شود که باعث لیز گلبول های قرمز خون و پخش کروموزوم ها می گردد.

روش های تشخیص موتاسیون های نقطه ای

PCR و الکتروفورز برای جهش های حذف و اضافه

RFLP و الکتروفورز برای جهش های جانشینی

ARMS PCR برای چک کردن موتاسیون های خاص

DNA لیگاز برای OLA و هم چنین روش های کروماتوگرافی مایع و دنا تورا سیون / الکتروفورز حساس به ساختار فضایی / آنالیز منحنی ذوب / توالی یابی DNA. به تکنیک DNA sequencing به معیار طلایی یا (Gold standard) در غربالگری جهش ها می گویند.

۴- روش استاندارد زرین (Gold standard) در غربالگری جهش ها کدام است؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب اهواز)

الف) PCR

ب) FISH

ج) کاربوتایپ

د) DNA sequencing

سؤال	۱	۲	۳	۴
پاسخ	ب	د	الف	د

اینم بدون که FISH برای آنالیز کاریوتیپ انجام میشه و ساترن بلات برای هیبریداسیون DNA.

کاریوتایپ یک فتومیکروگراف از کروموزوم‌های یک فرد که به صورت استاندارد به ترتیب اندازه چیده شده و با روش‌های مختلفی مثل FISH و CGH میشه آنالیزش کرد. موارد استفادشم در تشخیص تعدادی از بیماری‌ها و ناهنجاری‌های ساختمانی کروموزومیه. اینم روشش

برای انجام این آزمایش ابتدا سلول‌های خون، مغز استخوان، یا بافت‌های جنینی در محیطی سرشار از مواد غذایی و ویتامین‌های لازم و در حضور مواد تحریک کننده رشد سلولی تکثیر می‌شوند. سپس سلول‌ها در مرحله‌ای از چرخه سلولی که در آن کروموزوم‌ها قابل تشخیص باشند متوقف می‌شوند؛ کروموزوم‌ها رنگ‌آمیزی شده و زیر میکروسکوپ بررسی می‌شوند. علت اصلی سقط‌های مکرر، ناهنجاری‌های کروموزومی است که با کاریوتیپ مشخص می‌شود. سیستمیک فیبروز اختلال ژنی است و با کاریوتایپ دیده نمی‌شود.

تستای بیشتر توی تست تمرینیه!

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
سیتوژنتیک سرطان	۵۵	۷	۷

بحث سرطان خیلی گسترده‌ست و تو پاتولوژی مفصل گفته شده. اگه اینجا نقصی دیدی بدون تو پاتو خوندیش!

سندرم لی‌فرامنی غالباً به واسطه‌ی وجود یک جهش لایه‌ی زاینده (germline layer) در ژن p53 ایجاد شده و منجر به کسب آمادگی جهت ابتلا به طیف وسیعی از سرطان‌ها می‌گردد. این سندرم اتوزوم غالب است و یک فرد بیمار با احتمال ۵۰ درصد جهش را به نسل بعد منتقل می‌کند. در این سندرم، سرطان در طی نسل‌های متمادی در سنین پایین‌تری رخ می‌دهد. زیرا محصول پروتئینی ژن جهش یافته p53 به عنوان محافظ ژنوم عمل نمی‌کند و تجمع جهش‌ها در سلول سرانجام منجر به تشکیل تومور می‌گردد.

TP53 شایع‌ترین ژن جهش یافته مرتبط با سرطان است. این سرطان، سرطان پستان، رتینوبلاستوما و... در غالب پدیده دوزخبره‌ای سرطان جای می‌گیرند؛ یعنی ضربه‌ی اول به آلل اول قبل از تولد و به صورت ارثی است و ضربه‌ی دوم تحت محیط به آلل دوم وارد می‌شود. پس این سرطان‌ها دو فرم دارند که هم تحت محیط و هم ژنتیک ایجاد شده و فرم خفیف که فقط تحت محیط ایجاد شده است.

P53 پروتئین توموری (TP53) هم نامیده می‌شود. یک ژن سرکوبگر سرطان است که روی کروموزوم ۱۷ رمزگذاری شده است. در صورت آسیب DNA ژن P53 از ادامه‌ی راه جلوگیری می‌کند. سه کار مهم این ژن نقش در آپوپتوز، بازدارندگی از جهش ژنوم و جلوگیری از رگ‌زایی است.

۱- در سندرم لی‌فرامنی (Li-Fraumeni Syn-drome)، معمولاً جهش..... در ژن..... مشاهده می‌شود؟ (پزشکی شهریور ۹۳ - کشوری)

الف) ژرمینال - ژن p53
ب) سوماتیک - ژن BRCA1
ج) ژرمینال - ژن BRCA1
د) سوماتیک - ژن P53

۲- شایع‌ترین ژن جهش یافته‌ی شناخته شده در بین ژن‌های مرتبط با سرطان کدام است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶ - قطب آزاد)

الف) Rb
ب) APC
ج) TP53
د) RET

سؤال	۱	۲
پاسخ	الف	ج

۳- عامل ایجاد کننده‌ی لنفوم بورکیت کدام است؟

(الف) ترانسلوکاسیون ۹:۲۱

(ب) ترانسلوکاسیون ۸:۱۴

(ج) ترانسلوکاسیون ۸:۲۱

(د) ترانسلوکاسیون ۲:۱۴

در سلول‌های مغز استخوان افراد مبتلا به CML نوعی کروموزوم به نام کروموزوم فیلادلفیا وجود دارد که در واقع همان کروموزوم ۲۲ است که در قسمت انتهایی بازوی q یک قطعه از آن با ناحیه از بازوی بلند کروموزوم ۹ جابجا شده است. در اثر این انتقال کروموزومی دو ژن BCR و Abl در کنار هم قرار می‌گیرند و الحاق می‌شوند که به صورت عبارت ژنتیکی $t(9;22)(q34;q11)$ ABL-BCR نمایش داده می‌شود. این سلول‌ها بدون هیچ مرگی مرتباً تکثیر می‌شوند و سطح آنها در خون بالا می‌رود. طحال این افراد بزرگ است و از دهه‌ی چهارم زندگی بروز می‌کند.

لنفوم بورکیت اتوزومال مغلوب بوده و بر اثر جابجایی بین کروموزوم ۸ و ۱۴ رخ می‌دهد که ژن c-myc در کنار آنتی‌بادی قرار گرفته و شروع به همانندسازی و ایجاد سرطان می‌کند. عموماً در کودکان بروز می‌کند.

۴- تمامی موارد ذیل در مورد سرطان پستان صحیح است،

به جز: (دندان‌پزشکی شهریور ۹۶- قطب مشهد)

(الف) جهش‌ها می‌توانند از پدر یا مادر به فرزند منتقل

گردند.

(ب) معمولاً تجمع خانوادگی (Familial clustering)

دیده می‌شود.

(ج) جهش ژن‌های BRCA1 و BRCA2 می‌تواند منجر

به ایجاد سرطان پستان شود.

(د) در اغلب موارد بیماری ارثی محسوب می‌گردد.

وراثت سرطان سینه اتوزومی غالب بوده و ژن مسئول بیماری بر روی بازوی بلند کروموزوم ۱۷ قرار دارد که BRCA1 نام دارد. در بخشی از خانواده‌های مبتلا به سرطان سینه ژن BRCA2 روی کروموزوم ۱۳ دچار ناهنجاری شده است.

تقریباً ۴۰ تا ۵۰ درصد از خانواده‌هایی که در سنین پایین به سرطان سینه‌ی اتوزومی غالب مبتلا می‌شوند، در ژن BRCA1 جهش دارند و از طرفی افراد حامل جهش در این ژن در طول عمر خود ریسک ۶۰ تا ۸۵ درصد برای ابتلا به سرطان سینه دارند. زنانی که جهش در ژن BRCA1 دارند احتمال بیشتری برای ابتلا به سرطان تخمدان دارند و همچنین مردان حامل این جهش (BRCA2) با سرطان پروستات درگیر می‌شوند.

سازوکارهای اپی ژنتیکی در ایجاد سرطان همراه با هایپرمتیلاسیون در جزایر CPG ژن‌های مهارکننده‌ی تومور منجر به افزایش احتمال خطر ابتلا به سرطان می‌گردد یا باعث افزایش بیان انکوژن‌ها می‌شود؛ ولی تغییر در ساختار رشته نوکلئوتیدی ایجاد نمی‌کند.

تست تمرینی رو هتما بروا سرطان فیلی پرسؤال و راته هیفه از دست بری!

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان‌پزشکی
غریبالگری و آزمون‌های پیش از تولد	۶۹	۵	۷

روش‌های تشخیص پیش از تولد به دو دسته‌ی تهاجمی و غیرتهاجمی تقسیم

می‌شوند و معمولاً در حالت‌هایی مانند افزایش سن مادر، سابقه‌ی خانوادگی یک اختلال تک ژنی یا فرزند قبلی مبتلا به یک بیماری ژنتیکی ضرورت می‌یابند.

روش‌های غیرتهاجمی ☞ سنجش آلفا فیتوپروتئین سرم مادر، سونوگرافی، جدا کردن سلول جنینی از گردش خون مادر.

۱- کلیه‌ی موارد زیر از علل تشخیص قبل از تولد است به

جز: (دندان‌پزشکی اسفند ۹۶- قطب اصفهان)

(الف) سن بالای مادر (ب) سن بالای پدر

(ج) فرزند قبلی به ناهنجاری کروموزومی

(د) سابقه‌ی خانوادگی یک اختلال تک ژنی

سؤال	۳	۴	۱
پاسخ	ب	د	ب

روش‌های تهاجمی ^۲ آمنیوستنتر، نمونه‌برداری از پرزهای کوریونی، کوردوستنتر، PGD، فتوسکوپی (ایجاد تصویر سه‌بعدی از جنین)

دیستروفی دوشن در اثر نقص کروموزوم X و بیان نشدن پروتئین دیستروفین بوجود می‌آید. پس نقص کروموزومی نیست که با کاریوتایپ دیده شود. علائم آن در اوایل تولد و تا قبل از ۶ سالگی خفیف است و در دوره‌ی جنینی هم با سونوگرافی و فتوسکوپی دیده نمی‌شود. پس بهترین راه بررسی ژنتیکی و نمونه‌گیری از پرزهای کوریونی است.

نمونه‌برداری از پرزهای کوریونی (Chorionic villus sampling) و یا CVS برخلاف آمنیوستنتر قادر است در سه ماهه‌ی اول حاملگی وضعیت جنین را تعیین نماید. این روش معمولاً در هفته‌ی ۱۰ تا ۱۲ حاملگی انجام می‌شود. CVS احتمال ۱ تا ۲ درصد سقط جنین دارد. با این روش می‌توان سندرم پاتو، توالی تکراری CAG در هانتینگتون و... را تشخیص داد. در این روش احتمال خطا ناشی از نمونه‌برداری اشتباه یا خطای میتوزی سلول‌های تروفوبلاستی کشت شده وجود دارد. فتوسکوپی رؤیت جنین به وسیله‌ی یک آندوسکوپ است. این تکنیک از رده خارج شده است. اگرچه هنوز فتوسکوپی هر از گاهی در سه‌ماهه‌ی دوم برای تشخیص حضور اختلالات ظریف ساختمانی جنین به کار می‌رود.

کوردوستنتر همراه با فتوسکوپی و یا اولتراسونوگرافی انجام می‌شود که طی آن از یکی از عروق بند ناف مقدار کمی نمونه‌ی خون جنینی برداشته می‌شود. لذا از نظر زمانی در سه‌ماهه‌ی دوم انجام پذیر است.

آمنیوستنتر یک تکنیک پزشکی تشخیص قبل از تولد می‌باشد که در طی آن مقدار کمی از مایع آمنیون گرفته می‌شود و مورد بررسی ژنتیکی قرار می‌گیرد. این شیوه معمولاً در سه‌ماهه‌ی دوم و بین هفته‌ی ۱۴ تا ۱۶ انجام می‌گیرد. اگر زودتر انجام شود جنین دچار کمبود مایع آمنیون می‌شود. آمنیوستنتر یکی از رایج‌ترین روش‌های تهاجمی تشخیص پره‌ناتال در سه‌ماهه‌ی دوم بارداری است. این روش نیز ۰.۵ تا ۱ درصد احتمال سقط جنین دارد. در هر دو روش احتمال امکان بررسی اختلالات از طریق کاریوتیپ وجود داشته و ریسک سقط جنین در CVS بیشتر از آمنیوستنتر است.

سطح آلفا فیتوپروتئین و استریول غیر کوئزوگه در هفته‌ی ۱۶ حاملگی‌های حاوی سندرم داون در خون مادر و جنین پائین‌تر از حد طبیعی و سطح hCG نیز افزایش یافته است. به اندازه‌گیری این سه مارکر شیمیایی تست سه‌گانه گویند. در تری‌زومی ۱۸ هر سه تا مارکر تست سه‌گانه کم می‌شود.

بسیاری از حاملگی‌هایی که در آنها جنین مبتلا به نوع باز NTD است با توجه به سطح بالای AFP در هفته‌ی ۱۶ حاملگی در سرم مادر شناسایی می‌شوند. جنین‌هایی که NTD باز دارند بر اثر نشت مایعات داخلی بدن سطح آلفا فیتوپروتئین بالایی در مایع آمنیوتیک و هم‌چنین خون مادر دارند.

۲- اگر مادری ناقل بیماری دوشن باشد کدام یک از متدهای زیر جهت بررسی جنین مناسب‌تر است؟ (پزشکی و دندان‌پزشکی شهریور ۹۵ - قطب شمال)
الف) اولتراسونوگرافی ب) کاریوتایپ
ج) فتوسکوپی د) نمونه‌گیری از پرزهای کوریونی

۳- اصلی‌ترین مزیت نمونه‌گیری CVS چیست؟ (پزشکی اسفند ۹۶ - قطب زنجان)
الف) نیاز به سقط را منتفی می‌سازد
ب) امکان تشخیص پیش از تولد در سه‌ماهه‌ی اول بارداری
ج) عدم احتمال ایجاد آسیب فیزیکی به جنین
د) غیر تهاجمی بودن روش و خطر پایین احتمال سقط

۴- سطح سرمی آلفا فیتوپروتئین در سندرم داون و نقایص لوله‌ی عصبی (NTD) به ترتیب از راست به چپ چگونه تغییر می‌کند؟ (پزشکی اسفند ۹۵ - شهید بهشتی)
الف) کاهش - کاهش
ب) افزایش - افزایش
ج) افزایش - کاهش
د) کاهش - افزایش

سؤال	۲	۳	۴
پاسخ	د	ب	د

حداقل زمان مورد نیاز جهت دریافت نتیجه‌ی آنالیز کاریوتایپ خون محیطی بیمار

مشکوک به سندرم داون به روش گیمسا چقدر است؟ یک هفته

۵- کدام گزینه در خصوص PGD و PND درست است؟

الف) در PND بهترین نمونه، گرفتن یک سلول از مرولا می‌باشد. (پزشکی شهریور ۹۳ - قطب تهران)

ب) PND از طریق نمونه‌گیری از خون مادر در هفته‌ی ۳۰ حاملگی انجام می‌شود.

ج) PGD در هفته‌ی ۱۲ حاملگی از طریق آمیو سنتز انجام می‌شود.

د) برای بیماری‌هایی مانند آلبنیسم، PGD قابل انجام است.

PGD: تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی است. وقتی قبل از لانه‌گزینی بررسی سلولی کنیم اگر مشکلی داشت اصلاً لانه‌گزینی نمی‌کنیم که بعداً بخوایم سقط کنیم! اینم روش کار ۹ در این روش با استفاده از داروهای هورمونی باعث می‌شوند تا زن چندین تخمک را آزاد کند و سپس این تخمک‌ها را جمع‌آوری کرده و با یک اسپرم از طریق تزریق اسپرم به داخل سیتوپلاسم تخمک (ICSI) ترکیب می‌کنند. سپس در محیط کشت رشد می‌دهند تا به مرحله‌ی هشت سلولی برسد. یک یا دو عدد از سلول‌های در حال رشد را برداشته و نمونه‌برداری و به روش PCR آنالیز می‌کنند. رویان‌های غیرآلوده، به امید آغاز حاملگی با جنینی که عاری از هرگونه خطر ابتلا به بیماری است به داخل رحم منتقل می‌شوند خلاصه‌ش کنم برات یعنی بررسی ژنتیکی رویان قبل از ورود به رحم (مرحله‌ی هشت سلولی) در IVF. میزان بروز دوقلو زایی در فرزندان حاصل از بررسی ژنتیکی رویان قبل از ورود به رحم (مرحله‌ی هشت سلولی) در IVF حدود ۲-۵ برابر بیشتر است. مهم‌ترین قدم قبل از انجام PGD شناسایی جهش ژنتیکی مربوط به والدین است. با این روش اختلالات تک‌زنی، بیماری‌های وابسته به جنس و ناهنجاری‌های کروموزومی قابل تشخیص است. مثل آلبنیسم! این روش نیاز به سقط قبل یا حین بارداری متغی می‌کند.

PND: برای تشخیص بیماری‌های تک‌زنی مثل تالاسمی انجام می‌شود. ابتدا جهش ژنی زوجین ناقل شناسایی می‌شود بعد از آن در هفته‌ی دهم بارداری از جنین نمونه‌برداری می‌شود. اینم یه نکته از بهداشت برای یادآوری عوامل میکروبی که تراتوژن بودن یادته؟

TORCH بود توکسوپلازما، سرجه، سیتومگالوویروس، آبله مرغان، هرپس

👤 حالا برو تست تمرینی توی اپ

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
الگوهای توارث	۱۵۱	۵	۷

۱- در ارتباط با الگوهای وراثت ساده‌ی مندلی کدام گزینه درست است؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶ - مشترک)
الف) آکندروپلازی مغلوب اتوزومی به ارث می‌رسد
ب) در ناهنجاری‌های غالب اتوزومی رخ داده چند اثری (pliotropy) دیده نمی‌شود.
ج) هم غالبی برای دو صفت آلی که در هر دو حالت هموزیگوس بیان می‌شوند به کار می‌رود.
د) در ناهنجاری‌های غالب اتوزومی یک فرد مبتلا معمولاً دارای یک والد مبتلا است.

خیلی از تستای این مبحث مربوط به جدول توی مبحثه. اگه بتونی حفظش کنی عالیه!

این که اینا دقیقاً تعریفشون چی هست رو جلوتر سرچای خودش کامل توضیح دادم اما مندل خدا بیامرز سه تا قانون داشت
قانون اول ☞ قانون تفکیک ژن‌ها که رفتار کروموزوم‌ها رو طی میوز توصیف می‌کنه و میره تو بحث آنافاز و جدایی گامت‌ها.
قانون دوم ☞ قانون جور شدن مستقل ژن‌ها است که میگه آلل‌های مربوط به هر صفت بدون تأثیر بر صفات دیگه از هم تفکیک می‌شن و مال وقتی که آلل‌ها روی کروموزوم‌های متفاوتی باشن.

سؤال	۵	۶	۱
پاسخ	د	ب	ب

قانون سوم ☹️ قانون غالبیت هست که طبق این قانون یک جاندار با دو آلل غیریکسان حالت ظاهری آلی رو نشون می‌ده که غالبه. طبق همین قانون آخر جواب معلوم شد! باید گزینه‌ای باشه که غالبه.

هیچ راهی نداری بز حفظ کردن جدول پایین 😊 با تکرار

اتوزوم مال غالب	اتوزوم مال مغلوب	وابسته به جنس	وابسته به جنس
غالب	مغلوب		
رتینوبلاستوما	گزرودرمایپیگمنتوزا	کوررنگی	راشیتیسم مقاوم به
کره هانتیگتون	سیستیک فیروز	میو پاتی عضلانی	ویتامین D
پسوریازیس	سندرم هورلر	دوشن	نقص اورنیتین
آکندروپلازی	گالاکتوزمی	شب کوری	ترنس کاربامیلاز
استوژنز ایمپر فکتا	آلکاپتوری	هموفیلی	سندرم رت
دیستروفی	هموسیستوری	فاویسم	
میوتونیک	فتیل کتونوری	سندرم آلبرایت	
کلیه‌ی پلی کیستیک	آلبینیسم	سندرم لش نیهان	
سندرم مارفان	سندرم ترنر	سندرم هانتز	
پلی داکتیلی	آنمی داسی شکل		
هیپرکلسترولمی	شربت افرا		
خانوادگی	SMA		
نوروفیبروماتوز			

۲- الگوی توارثی بیماری‌های زیر (به ترتیب از راست به چپ) کدام است؟ (پزشکی و دندان پزشکی شهریور ۹۵- قطب همدان)

فتیل کتونوری، مارفان، آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)، نوروفیبروماتوز

الف) اتوزوم مغلوب، وابسته به X غالب، اتوزوم مغلوب، اتوزوم غالب

ب) اتوزوم مغلوب، اتوزوم غالب، وابسته به X مغلوب، اتوزوم غالب

ج) اتوزوم مغلوب، وابسته به X غالب، اتوزوم مغلوب، وابسته به X غالب

د) اتوزوم مغلوب، اتوزوم غالب، اتوزوم مغلوب، اتوزوم غالب

توارث وابسته به جنس غالب در زنان شایع‌تر است.

که در بیماری‌ای مثل هموفیلی ممکنه کروموزوم X غیرفعال بشه که به این پدیده میگن پدیده‌ی لیون.

که اگر توارث به جای X در Y قرار بگیره یعنی وابسته به Y باشه بهش میگن توارث هولاندربیک که فقط از پدر به پسر می‌رسه. حالا اگه فقط به دختر برسه خب معلومه وابسته به جنسه، اگه همشون مریض بشن هم غالبه.

که بیماری اوتیسم هم الگوی مشخصی نداره، فقط نکته‌ی مهمش اینه که توی پسرا تقریباً ۴ برابر دختراس.

که اینم بدون که سایت OMIM (online mendelian Inheritance in man) اطلاعات

مخصوص بیماری‌های تک ژنی رو ارائه میده! شک داری بزین سرچ کن!

در الگوی وراثتی اتوزومی غالب برای آن که فرزند مبتلا گردد، حداقل باید یکی از والدین دارای یک کپی از ژن عامل بیماری باشد، که این به معنای مبتلا بودن یکی از والدین است.

۳- در ارتباط با الگوهای وراثت ساده‌ی مندلی کدام

گزینه درست است؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- مشترک)

الف) آکندروپلازی با الگوی مغلوب اتوزومی به به ارث می‌رسد

ب) در ناهنجاری‌های قالب اتوزومی رخ داده چند

اثری (pleiotropy) دیده نمی‌شود.

ج) هم قالبی برای دو صفت آلی که در هر دو حالت هموزیگوس بیان می‌شوند به کار می‌رود.

د) در ناهنجاری‌های غالب اتوزومی یک فرد مبتلا معمولاً دارای یک والد مبتلا است.

سبب سبز	۲	۳
پاسخ	د	ب

۴- کدام یک از بیماری‌های زیر با اختلالات دندان‌های همراه

است؟ (دندان‌پزشکی اسفند ۹۶- قطب آزاد)

الف) آکندروپلازی

ب) دیستروفی اکتودرمی

ج) دیستروفی عضلانی دوشن

د) دیستروفی میوتونیک

سندرم مارفان یک بیماری اتوزومال غالب است که جهش در ژن شماره ۱۵ (فیبریلین) رخ داده. اندام‌های این افراد کشیده‌تر و بلندتر از افراد عادی است. پیشنهاد می‌کنم به نگاهی به خصوصیات بیماری دوشن هم بندازی محض احتیاط! بین دیستروفی‌ها فقط نوع اکتودرمیه که ناهنجاری دندان و مجاری عرق میده!

که دررفتگی مادرزادی لگن از مفصل ران یا Developmental Dysplasia of the Hip به نوع بیماری مادرزادیه.

که زخم معده بخاطر هلیکوباکتریلوری و استرسای دارویی و روانیه. ژنتیک نداره. این چند نکته راجبه هموفیلی رو هم داشته باش! هموفیلی دو نوع داریم کلاسیک و غیر کلاسیک که نوع کلاسیک همونه که همه بلدیم هموفیلی a جهش در فاکتور ۸ انعقاد و نوع غیر کلاسیک یا b جهش توی فاکتور نهمه انعقاد.

۵- یک ناهنجاری به ارث رسیده با فتوتیپ یکسان با جهش

در بیش از یک ژن..... است. (دندان‌پزشکی اسفند ۹۵- قطب شیراز)

الف) ناهمگونی لوکوسی (هتروژنیتی لوکوسی)

ب) ناهمگونی آلی (هتروژنیتی آلی)

ج) هتروزیگوت

د) هوموزیگوت

هتروژنیتی لوکوسی ☞ زمانی که جهش در لوکوس‌های مختلف در ژن‌های مختلف رخ می‌دهد. اثر تخریبی هر جهش به تنهایی برای ایجاد بیماری کافی نیست و فقط وجود همزمان هر دو جهش منجر به بیماری می‌شود. مثل بیماری فنیل کتونوری یا تولد فردی سالم از دو فرد اتوزوم مغلوب.

هتروژنیتی کلینیکی ☞ افراد مبتلا به یک بیماری که شکل بالینی و پاسخ درمانی متفاوت را نشان می‌دهند.

هتروژنیتی آلی ☞ در یک لوکوس معین چندین جهش مختلف رخ می‌دهد و باعث تظاهرات بالینی بسیار متفاوت می‌شود.

هتروزیگوت مرکب ☞ برای توصیف ژنوتیپی بکار می‌رود که در آن دو آلل جهش یافته‌ی مختلف از یک ژن وجود داشته باشند، نه یک آلل طبیعی و یک آلل جهش یافته.

۶- اصطلاح هتروپلاسمی در کدام یک از موارد زیر مورد

استفاده قرار می‌گیرد؟ (دندان‌پزشکی شهریور ۹۶- قطب اهواز)

الف) بیماری‌های اتوزومی مغلوب

ب) بیماری‌های اتوزومی غالب

ج) بیماری‌های مغلوب وابسته به جنس

د) بیماری‌های میتوکندریایی

هتروپلاسمی یکی از عوامل مهم در تعیین شدت نقائص میتوکندریایی است. در واقع با پیگیری mtDNA یا DNA میتوکندری می‌توان به آن رسید. اختلالات میتوکندریایی مشکلات و بیماری‌های گسترده‌ای را در بر دارد مثل « LHON / CPEO / KSS / ME- LAS ». بیماری میتوکندریایی به تعداد نسخه‌های جهش یافته در سال اول زندگی هم بستگی داره! دی‌زومی تک والدی هم به این معنی که فردی هر دو کروموزوم خودش رو از به والدش به ارث ببره.

اگر بیماری‌ای مثل تنگی خدادادی پیلور یا اسکیزوفرنی آمد بدان و آگاه باش که احتمال چند عاملی است. بیماری تنگی پیلور در پسران ۵ برابر دختران دیده می‌شود، پس وقتی به دختر مریض بشه دیگه اوضاع اون خانواده خیلی داغونه!

سؤال	۴	۵	۶
پاسخ	ب	الف	د

در اغلب موارد بیماری عروق کرونر حالت چندعاملی یا پلی ژنیک دارد. طیف وسیعی از عوامل ژنتیکی و محیطی که باعث بروز زودرس آترواسکلروز می شود شناسایی شده است. شناخته شده ترین عوامل محیطی شامل عدم تحرک کافی، کلسترول بالا و سیگار است. نورویاتی ارشی عصب بینایی لبر (LHON) بیماری ارشی با ضعف بینایی چشم ها و فقدان دید مرکزی می باشد. علت اولیه ی فقدان دید، جهش در DNA میتوکندریایی است. که ژن های سندرم اهلرز دانلوس و رتینیت پیگمنتوزا از هر چهار طریق می تونن به ارث برسن و ارزش خاصی برای طرح سؤال ندارند.

یک صفت غالب اتوزومی صفتی است که در حالت هتروزیگوت، (یک آل طبیعی و یک آل غیرطبیعی یا جهش یافته) خود را نشان دهد. توارث غالب اتوزومی به انتقال عمودی هم نسبت داده می شود. گاهی جهش های جدید غالب به علت بالا بودن سن پدر رخ می دهد که نمونه ی آن آکندروپلازی است.

هیپرکلسترولمی خانوادگی شایع ترین بیماری تک ژنی انسانی است و به صورت اتوزومال غالب به ارث می رسد. مشکل این بیماری اختلال در گیرنده های LDL بوده و قبل از تولد قابل تشخیص است.

یک بیماری با الگوی وراثتی مشخص، امکان دارد در اثر جهش در بیش از یک ژن به وجود آید. این پدیده را ناهمگونی جایگاه ژنی گویند. مثلاً مشخص شده است که نقص شنوایی اعصاب شنوایی وراثت اتوزومی مغلوب نشان می دهند. ناشنوایان به واسطه ی آموزش و حضور در جمع سایر ناشنوایان، اغلب تصمیم می گیرند با ناشنوایان دیگر ازدواج کنند. اگر هر دو شخص نسبت به یک ژن مغلوب، هموزیگوت باشند انتظار می رود که همه ی فرزندان آنها به ناشنوایی مبتلا شوند.

خانواده هایی شناخته شده اند که در آنها همه فرزندان والدینی که ژن های اتوزومی مغلوب داشته و ناشنوا بوده اند، شنوایی طبیعی داشته و به اصطلاح هتروزیگوت دوگانه و یا Het-erozygotes Double هستند. البته ما ازون خانواده هاش نیستیم! این پدیده را این گونه می توان توجیه کرد که والدین آنها نسبت به آل های جهش یافته در جایگاه های ژنی مختلف هموزیگوت بوده اند، یعنی چند ژن مختلف می تواند نقص شنوایی اتوزومی مغلوب به وجود آورند. البته ناهمگونی می تواند در سطح آلی هم روی دهد. در اکثر اختلالات تک ژنی مانند تالاسمی بتا تعداد زیادی جهش شناخته شده اند که مسئول بیماری هستند.

افرادی وجود دارند که دو جهش مختلف را در یک جایگاه ژنی دارند. این افراد هتروزیگوت های مرکب و یا Compound Heterozygotes نیز نامیده می شوند. این پدیده حالتی به نام ناهمگونی جهشی را به وجود می آورد. بیشتر افراد مبتلا به بیماری اتوزومی مغلوب، هتروزیگوت مرکب هستند و نه هموزیگوت حقیقی، مگر آنکه والدین آنها با هم رابطه ی خویشاوندی داشته باشند که در این صورت یک جهش را از یک جد مشترک به ارث برده اند.

۷- کدام یک از بیماری های زیر از راست به چپ به علت اختلال تک ژنی، کروموزومی و مولتی فاکتوریال به وجود آمده است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب تبریز)
الف) نوروفیبروماتوز- کوررنگی- سندرم داون
ب) آلبنیسم- سندرم فریاد گربه- سرطان
ج) هایپرکلسترولمی- آلبنیسم- سندرم داون
د) سندرم مارفان- سرطان- کوررنگی

۸- خطر بروز کدام بیماری با افزایش سن پدر در فرزندان افزایش می یابد؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب تبریز)
الف) آکندروپلازی
ب) سیستیک فیبروزیس
ج) دیستروفی عضلانی میوتونیک
د) هانتینگتون

۹- فرزند شنوای حاصل از دو فرد ناشنوا با الگوی توارثی مغلوب اتوزومی دارای کدام یک از ژنوتیپ های زیر است؟ (پزشکی شهر یور ۹۳- قطب مشهد)
الف) Compound Heterozygotes
ب) Homozygotes
ج) Heterozygotes Double
د) Hemizygote

۱۰- کدام یک از موارد زیر در خصوص هتروزیگوت مرکب نادرست است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شیراز، همدان و زنجان)
الف) بیماری های اتوزومال مغلوب در این حالت بیماری را نشان می دهند.
ب) بیماری های وابسته به X مغلوب در این حالت در دختران بیماری را نشان می دهد.
ج) هر دو آل ژن معیوب موتاسیون را نشان می دهند.
د) موتاسیون در دو ژن که علائم متفاوتی را در فرد بیمار نشان می دهد.

سؤال	۷	۸	۹	۱۰
پاسخ	ب	الف	ج	د

۱۱- توارث پذیری صفتی در انسان ۷۰ درصد است. یعنی....

(دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب آزاد)

(الف) ۷۰٪ تحت تأثیر ژنتیک و ۳۰٪ متأثر از محیط است
(ب) ۷۰ درصد ارثی و ۳۰ درصد ایی ژنتیک است.

(ج) ۷۰٪ ارثی و ۳۰٪ متأثر از جنس است.

(د) ۷۰٪ تفاوت‌ها در این افراد برای این صفت تحت تأثیر

عوامل ژنتیکی است.

۱۲- نقص آنزیمی در بیماری فنیل کتونوری منجر به

کمبود کدام آمینواسید می‌گردد؟ (پزشکی و دندان پزشکی

اسفند ۹۶- قطب شیراز و همدان)

(الف) سیستین

(ب) فنیل آلانین

(ج) تیروزین

(د) ملاتین

توارث‌پذیری یعنی میزان دخالت ژنتیک در حالت‌های مختلف بروز یک صفت. به

زبان ساده اگر توارث‌پذیری چیزی ۷۰ درصد باشد؛ یعنی تفاوت بین ۷۰ درصد افراد برای

این صفت، ژنتیکه. نه این که این صفت ۷۰ درصد ژنتیکه ۳۰ درصدش تحت تأثیر محیط

باشد! آگه نگرفتی یه بار دیگه بخونش می‌فهمی!

فنیل کتونوریا (PKU) یک بیماری تک ژنی اتوزوم مغلوب و congenital (مادرزادی

که بهتر بگیم خدادادی) است. علت آن نقص در ژن فنیل آلانین هیدروکسیلاز (PAH)

است. یک فرد مبتلا از بدو تولد و حتی قبل از تولد با افزایش فنیل آلانین در خون مواجه

است. از آنجا که این افراد اسید آمینه فنیل آلانین را نمی‌توانند تجزیه کنند، مقدار فنیل

آلانین در خون و در نتیجه در مغز افزایش می‌یابد که عقب‌ماندگی ذهنی می‌ده و رژیم غذایی

حاوی فنیل آلانین کم، می‌تونه مانع عقب‌افتادگی ذهنی در بیماران بشه. واسه همین تست

غربالگری گوتری انجام می‌دیم و سعی می‌کنیم بیمارارو در بدو تولد شناسایی کنیم.

👨👩👧👦 پرو تست تمرینی!

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
شهره نامه	۴۰	۵	۷

۱- بررسی شجره‌نامه‌ی یک بیماری ارثی نشان

دهنده‌ی این است که بیماری فقط وقتی بروز

می‌کند که یکی از والدین به بیماری مبتلا باشد،

محتمل‌ترین الگوی توارثی برای این بیماری چیست؟

(دندان پزشکی شهریور ۹۶- هشت قطب مشترک)

(الف) اتوزومی مغلوب

(ب) وابسته به X مغلوب

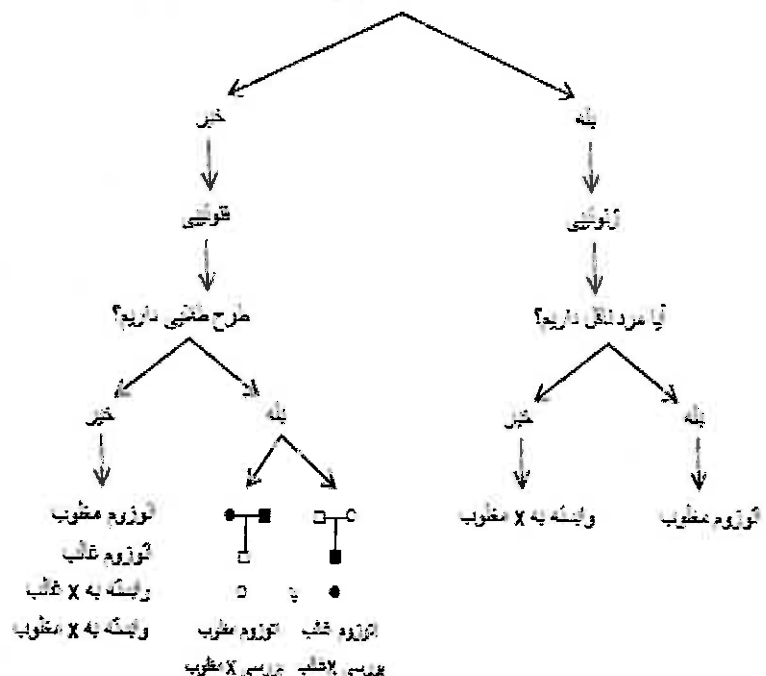
(ج) وراثت میتوکندریایی

(د) اتوزومی غالب

تو کتابای دانشگاهی و رفرنس به روش دید افقی و عمودی رو برای تشخیص الگوها

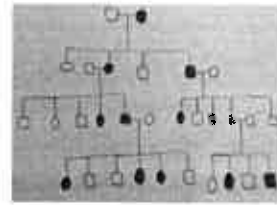
گفته اما من یه الگو بهت میدم که رو همه جواب بده شک هم نکنی!

یا علامت‌ها داریم؟



سؤال	۱۱	۱۲	۱
پاسخ	د	ج	د

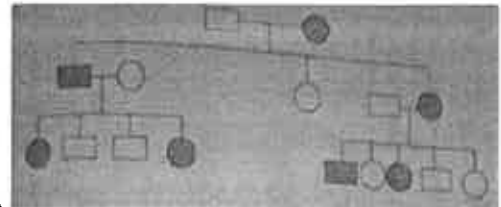
اگر ۲ تا نمودار سمت راست رو بهشون بگیم طرح نقره‌ای دیگه همه چی تکمیل میشه فقط خواست باشه که برای نمودار نقره‌ای همه‌ی افراد بیمار باید پدر و مادر بیمار طبق نمونه داشته باشن. همین! بقیش فقط کافیه نمودار تو ذهنت باشه!



۲- الگوی توارثی شجره‌نامه‌ی بالا کدام است؟
(پزشکی شهریور ۹۳- کشوری)
(الف) وابسته به X غالب (ب) اتوزومی غالب
(ج) هولاندریک (تحت تأثیر جنس) (د) میتوکندریایی

توی این سؤال بیماری در همه‌ی نسل‌ها خودشو نشان داده (توارث عمودی)، پس غالبه. از طرفی اگر توجه کنی هر خانم بیماری یه پدر بیمار و پسر بیمار داره. عین نمودار نقره‌ای ما توش دیده میشه پس شک نکن که میشه وابسته به ایکس غالب!

محتمل‌ترین بیماری مرتبط با شجره‌ی سمت راست کدام گزینه می‌باشد؟



(۱) عدم حساسیت به آندروژن (۲) هاپیرکلسترومی فامیلی

(۳) نقص اورنیتین کرپامیل ترانسفراز (۴) موکوپلی‌ساکاریدوز نوع ۱

وابسته به X غالبش که طبق طرح نقره‌ای معرف حضور هست؛ می‌مونه این بیماری‌ها که باید حفظ باشی کدوم بیماری چه نوع توارثی داره که جلوتر می‌گم. الانم یه نگاه بهش بندازی بد نیست!

این چندتا نکته رو در مورد ناقل‌های شجره‌نامه یاد بگیر یه کافیه!

اونی که نصفشو سیاه می‌کنن، میشه ناقل مثل تالاسمی مینور.

حالا اگر ناقل فاقد ویژگی زن باشه بستگی داره زن مدنظر غالب باشه یا مغلوب:

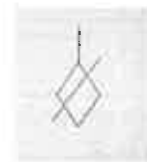
- اگر غالب باشه فقط یه خط عمودی میکشن وسطش و سیاه نمی‌کنن نصفشو

- اگر هم فرد ناقل بی‌صفت زن مغلوب باشه، فقط یه نقطه میذارن وسطش.

مثلاً یعنی جنین سقط شده p وسط نشونه‌ی حاملگیه / لوزی هم یعنی جنسیت مجهول.

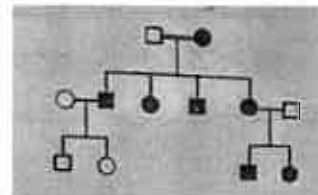
از آنجا که فقط بیماری در فرزندان دارای مادر مبتلا دیده می‌شود و پدر مبتلا بیماری را به فرزندان منتقل نکرده است، لذا الگوی توارث میتوکندریایی است.

۳- علامت زیر در شجره‌نامه به چه معناست؟
(پزشکی شهریور ۹۶- قطب آزاد)



(الف) فرزند فوت شده
(ب) مرده‌زایی
(ج) سقط خودبخودی
(د) ختم حاملگی

۴- شجره‌نامه‌ی زیر کدام الگوی وراثتی را نشان می‌دهد؟ (دندان‌پزشکی اسفند ۹۶- قطب مشهد)



(الف) اتوزومال غالب
(ب) میتوکندریایی
(ج) وابسته به جنس مغلوب
(د) اتوزومال مغلوب

از آنجا که بیماری اتوزوم مغلوب است پس ژنوتایپ فرد بیمار aa، فرد ناقل Aa و فرد سالم AA است و انتقال بیماری به جنسیت ربطی ندارد. فرد بیمار نسل II به احتمال ۱/۱ زن بیماری را به فرزندان منتقل کرده. پس تمامی فرزندان Aa هستند. فرد بیمار نسل III چون پدر و مادر با فنوتایپ سالم دارد، پس هر دو ناقلند. (فرزندان به احتمال ۱/۴ سالم - ۲/۴ ناقل - ۱/۴ بیمار) فرزند دیگرشان یعنی مادر فرد IV فنوتایپ سالم دارد. پس احتمال بیمار بودن خارج می‌شود و این فرد به احتمال ۱/۳ سالم و به احتمال ۲/۳ ناقل است. احتمال بیمار شدن فرد IV پدر ناقل، مادر به احتمال ۲/۳ ناقل؛ احتمال دریافت زن a از هر یک از والدین ناقل ۱/۲؛

در نتیجه $\frac{1}{2} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{6}$

برو تست تمرینی هالا!

سوال	۲	۳	۴
پاسخ	الف	ب	ب

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
تأییداری ژنوم	۴۸	۴	۵

۱- اگر جهشی سبب تغییر در ژنوتیپ شود ولی در فنوتیپ ظاهر نشود آن را چه نوع جهشی می‌نامند؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب آزاد)
 الف) حذف (Deletion)
 ب) خاموش (Silent)
 ج) تغییر غالب (Frameshift)
 د) بی‌معنی (Nonsense)

جهش خاموش ☞ اینگونه جهش‌ها باعث ایجاد کدون جدید می‌شوند اما این کدون آمینواسید مشابه را تولید می‌کند. این جهش‌ها شایع‌ترین نوع جهش در نواحی کد کننده‌ی DNA هستند. جهش‌های خاموش اکثراً در سومین باز یک کدون رخ می‌دهد و کدون جدید آمینواسید مشابه را کد می‌کند. مثلاً فرض کنیم کدون آمینواسید والین GCA و GCC هست و اگر جای A به C بیاد هیچ اتفاقی نمی‌افتد.

۲- کدام یک از موارد زیر مصداق جهش دگر معنی (missense) است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب اهواز)
 الف) هموگلوبین C
 ب) هموگلوبین h
 ج) هموگلوبین بارت
 د) جهش پیرایشی

جهش بد معنی ☞ جایگزینی یک جفت باز خاص می‌تواند سبب کد شدن یک آمینواسید متفاوت و جدید و سنتز یک پروتئین تغییر یافته شود در واقع باعث عملکرد غیر طبیعی محصول پروتئینی ژن (موتاسیون P. Arg 117His) می‌شود. به چنین جهشی بد معنی گفته می‌شود. شدت بیماری در این گروه کمتر است. برای مثال هم می‌شه به هموگلوبین c اشاره کرد.

جهش بی‌معنی ☞ جایگزینی یک نوکلئوتید با نوکلئوتید دیگر که منجر به تولید یکی از سه کدون خاتمه شود (TAA، TGA، TAG)، باعث خاتمه‌ی نابجا و زودتر از موعد ترجمه‌ی یک زنجیره‌ی پلی‌پپتیدی کوتاه می‌شود.

۳- اگر چهار باز آلی در توالی آگزون یک ژن حذف گردد چه نوع جهشی رخ داده است؟ (پزشکی و دندان پزشکی اسفند ۹۶- قطب شمال، اصفهان و کرمان)
 الف) بی‌معنی
 ب) تغییر در چهارچوب
 ج) بد معنی
 د) پیرایش

جهش تغییر قالب (تغییر چارچوب) ☞ دسته‌ای از جهش‌های نقطه‌ای است. اگر جهش شامل درج یا حذف با تعداد نوکلئوتید بدون مضرب ۳ گردد، قالب خواندن رمزها در ترجمه بهم می‌ریزد، این نوع جهش را تغییر قالب می‌گویند. تغییر نوکلئوتید در آگزون ۲ رخ می‌دهد. به واسطه‌ی این جهش سنتز پلی‌پپتید رخ می‌دهد و باعث عملکرد غیر طبیعی در محصول ژن می‌شود.

جهش دینامیک یا پویا ☞ جهش‌هایی که در آنها تعدادی از تکرارهای موجود در برخی از بخش‌های ژنوم در طول تقسیم‌های سلولی افزایش یا کاهش می‌یابند، خلاصه اینکه این تعداد ناپدار هستند. می‌تواند در حین میوز و حتی میتوز دچار تغییر بشود، هنگامی که جهش دینامیک در میتوز انجام شود باعث می‌شود تا فرد از نظر طول توالی تکراری به یک فرد موزاییک تبدیل شود. یعنی در بین سلول‌های مختلف بدن او تعداد تکرارها متفاوت خواهد بود و ناپایداری میوزی در این جهش‌ها باعث ایجاد پدیده‌ی پیش‌اندازی یا anticipation می‌شود. جهش‌های دینامیک در اغلب موارد تکرارهای سه‌تایی را شامل می‌شوند ولی در برخی بیماری‌ها تکرارهای بلندتر نیز وجود دارند. آتاکسی فریدریش، هانتینگتون، سندرم X شکننده و بیماری کندی از این گروهند.

سؤال	۱	۲	۳
پاسخ	ب	الف	ج

ک. برای تشخیص جهش‌های حذف دو نوکلئوتیدی از DNA Sequencing استفاده می‌شود. ک. جهش جانشینی دسته‌ای از جهش‌های نقطه‌ای است و فراوان‌ترین جهش انسانی محسوب می‌شود. طی آن یک نوکلئوتید ژن، با نوکلئوتید دیگر عوض می‌شود. در این حالت تعداد نوکلئوتیدهای ژن تغییر نمی‌کند ولی توالی آنها تغییر می‌کند.

ترومبوفیلی‌های وراثتی می‌توانند خطر مرگ جنین، مرده‌زایی و سقط‌های زودرس را افزایش دهند. وقوع جهش در ژن فاکتور V لیدن باعث می‌شود تا این پروتئین در برابر برش توسط پروتئین C فعال شده مقاوم شود و به همین دلیل میزان تولید ترومبین افزایش می‌یابد. این نوع جهش موجب ترومبوز وریدی شده و منجر به سقط جنین می‌گردد.

تفاوت‌های ظاهری افراد عمدتاً بواسطه‌ی تفاوت در توالی‌های نوکلئوتیدی در اشکال مختلف است. نهایتاً این تفاوت‌ها با ایجاد تغییر در سطح RNA و تولید پروتئین خاص، باعث ایجاد فنوتیپ (ظاهر) افراد می‌شود. این رِم خواستی بخون ۱ چندشکلی‌های تک نوکلئوتیدی (SNP): بیشتر چند شکلی‌های تک نوکلئوتیدی در نواحی غیر کدکننده‌ی DNA مانند اینترون و توالی‌های اینترژنیک قرار دارد.

چندشکلی‌های توالی‌های متغیر تکرار شونده (VNTR): این توالی‌ها شامل دو گروه اصلی میکروساتلایت و مینی‌ساتلایت هستند و جایگاه‌های آنها اغلب دارای آل‌های چندگانه می‌باشند. این گروه به همراه STRها در پزشکی قانونی مورد استفاده قرار می‌گیرند.

چندشکلی تکرار شونده‌ی ترانسپوزون: توالی‌های تکرار شونده‌ی بی‌فعالیت (به جز LINE1 و ALU) که ۴۵٪ توالی‌های نوکلئوتیدی ژنوم را تشکیل می‌دهند. چندشکلی‌های توالی‌های تکرار شونده‌ی بزرگ با تعداد متغیر: می‌توانند ناشی از تبادلات کراس‌اُور نامتعادل در کرمتیدهای خواهری باشند مثل توالی‌های تکرار شونده در نواحی ساترومیک یا ژن‌های rRNA.

چندشکلی معکوس: درصد مشابهت نوکلئوتیدی به ۹۵٪ می‌رسد. ژنوم را به نوترکیبی غیرمتعادل مستعد کرده و باعث ترانس‌لوکاسیون‌ها و حذف‌های بسیار بزرگ، دپلیکاسیون و معکوس شدن قطعات بزرگ نوکلئوتیدی می‌شود. اغلب باعث بروز بیماری می‌شود اما گاهی ارتباط مستقیمی با بروز بیماری ندارد.

یه نکته‌ی حفظی از بدشکلی‌ها ۲ ژن APOE با زوال عقلی و آلزایمر در ارتباط است!

رده‌بندی مولر برای جهش‌ها به این شکل بود: جهش‌های با از دست دادن عملکرد ۱

ژن آمورف ۲ جهش سبب از دست رفتن کامل عملکرد آن شده. این فرایند از طریق اختلال شدید در زمان ترجمه و یا جلوگیری از رونویسی انجام می‌گیرد.

۵- کدام یک از موارد زیر می‌تواند علت ترومبوز وریدی باشد؟ (پزشکی اسفند ۹۶ - قطب اهواز)
الف) جهش در ژن HFE
ب) جهش در فاکتور ۵ لیدن
ج) جهش در ژن سیستم b4
د) جهش در ژن card15

۶- کدامیک از موارد ذیل در خصوص چند شکلی‌های توالی DNA صحیح است؟ (پزشکی اسفند ۹۴ - قطب مشهد)
الف) چند شکلی‌ها در مطالعات همراهی بیماری‌های رایج کاربرد دارند.
ب) چندشکلی‌های تک نوکلئوتیدی (SNP) را نمی‌توان به راحتی شناسایی کرد.
ج) چندشکلی‌های تنها در نواحی رمزدار DNA وجود دارند.
د) چندشکلی‌ها می‌توانند عامل ایجاد بیماری‌های ژنتیکی باشند.

۷- چندشکلی‌های کدام ژن، مهم‌ترین عامل خطر بروز دیررس بیماری آلزایمر است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۴ - کشوری)
الف) APOE
ب) APP
ج) PSEN1
د) PSEN2

سوال	۵	۶	۷
پاسخ	ب	الف	الف

ژن هیپومورف \hookrightarrow جهش باعث از دست دادن بخشی از آن و کاهش عملکرد آن از طریق کاهش بیان ژن شده.

جهش‌های با دست آوردن عملکرد \hookrightarrow

ژن هایپر مورف \hookrightarrow جهش باعث افزایش طبیعی عملکرد آن شده است.

ژن آنتی مورف \hookrightarrow جهش غالب منفی باعث می‌شود که ژن، آنتی مورف شده و یک پروتئین که دارای چند زیر واحد یکسان است در حالت هتروزیگوس عملکرد خود را از دست دهد. مثلاً ۴ تا زیر واحد با هم کار می‌کند یکیشون در اثر جهش عملکردش از بین میره و همین باعث بیماری میشه. مثل استئوزنر ایمپرکتا که نقص در یکی از آل‌های کلاژن باعث میشه و حالا هرچی تعداد جهش‌ها بیشتر بشه شکنندگی شدیدتره.

ژن نئومورف \hookrightarrow جهش باعث افزایش غیرطبیعی عملکرد یک ژن می‌شود. فرقی رو با هایپر فهمیدی؟! خودت بلدی ماشالا!

جهش می‌تواند هم به عنوان رخداد یک تغییر در اطلاعات ژنتیکی و هم به عنوان برآیند تغییرات، معنا شود. در جهش، جایگزینی آمینواسید در پروتئین کد شده را داریم. پلی مورفیسم‌ها، واریانت‌های ژنتیکی هستند که آلل نادر آنها در یک جمعیت، با فراوانی حداقل ۱٪ رخ می‌دهد، بدون اینکه اهمیت عملکردی یا پاتوژنتیک آنها مد نظر باشد! این جدول واسه مرور جالبه!

ناپایداری‌های ژنتیکی		
سطح	تعریف	مثال
مولکولی	تغییرات جزئی در توالی‌های بازی مانند حذف و اضافه شدن نوکلئوتید	جهش missense ژن K-ras در سرطان پانکراس
ژنومی	نقص در ترمیم بازهای ناجور \leftarrow ایجاد ناپایداری‌های ریزماهواره‌ای (MIN) که به صورت تکرارهای DNA در سراسر ژنوم پخش می‌شوند.	سرطان کولورکتال توارثی

۸- جهشی که به کاهش فعالیت یا کاهش پایداری ژنی منجر شود چه نام دارد؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۴ - قطب تهران)

الف) Haploinsufficiency

ب) Hypomorph

ج) Aporph

د) Exon Skipping

۹- تفاوت میان یک واریانت نادر (جهش) با یک پلی مورفیسم ژنتیکی چیست؟ (پزشکی شهریور ۹۴ - قطب زنجان)

الف) واریانت نادر در هر جمعیتی نادر است ولی پلی مورفیسم‌ها در تمامی جمعیت‌ها یکسانند.

ب) برخلاف واریانت نادر، فراوانی پلی مورفیسم در یک جمعیت بیشتر از یک درصد است.

ج) برخلاف پلی مورفیسم، واریانت نادر همیشه سبب بروز بیماری می‌شود.

د) برخلاف واریانت نادر، پلی مورفیسم‌ها باعث تغییر آمینواسیدها نمی‌شوند.

ناپایداری های ژنتیکی		
مثال	تعریف	سطح
غیرفعال شدن BRCA-1 به علت متیله شدن پروموتور N-MYC ژن Amplification	خاموشی ژن متعاقب تغییرات اپی ژنتیک مانند متیله شدن DNA	کروماتین
لوسمی میلوئیدی حاد (CML) به علت جهش نئومورفیک حاصل از ترانس لوکاسیونی که باعث ایجاد کروموزوم فیلادلفیا می شود ← BCR-ABL	نوترکیبی در میتوز ← جهش نئومورفیک یا هایپر مورفیک ← نئوپلاسم بیشتر نوترکیبی ها؛ ترانس لوکاسیون هستند. بیشتر تومورها، نوترکیبی های کروموزومی ساختاری را نشان می دهند.	کروموزوم

بقیه ی تست توی اپلیکشنه!

فصل ۷

اهمیت مبهم در درمان پزشکی	اهمیت مبهم در پزشکی	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	نام مبهم
۴	۲	۱۶	ایمونولوژیک و پیوند

ناقل های ویروسی نسبت به سایر روش های انتقال بیشترین کاربرد را در ژن درمانی دارند. انواع ویروس ها در ژن درمانی ۹ رترو ویروس ها ۱۰ پرمصرف ترین گروه هستند. می تونن وارد هر سلولی بشن و وارد DNA میزبان میشن. ایرادشون اینه که وارد DNA سلول هایی که بدون تقسیم هستن نمیشن. لنتی ویروس ها ۱۱ اینا از رده ی رترو هستن ولی فیس و افاده شون کمتره! وارد سلول های بدون تقسیم مثل نورون ها هم میشن! آدنوویروس ها ۱۲ هم وارد سلول های با تقسیم میشن هم بدون تقسیم. خطر جهش مضاعف شدن هم توشون کمتره ولی چندتا مشکل دارن، اولاً اپی زومی هستن؛ یعنی مثل پلاسمید تکثیر مستقل دارن، دوماً فقط چند هفته کار می کنن، سوماً سیستم ایمنی رو تحریک می کنن. چارماً داخل DNA میزبان نمی رن.

انکو ر ویروس ها ۱۳ اینا RNA دارن و می تونن وارد سلول های بنیادی در حال تقسیم بشن. هرپس ویروس ها ۱۴ خیلی شبیه آدنو ویروس ها هستن اینا. نورون دوست دارن و داخل ژنوم نمیرن؛ پس اینام کوتاه مدت.

۱- کدام یک از ویروس های زیر می توانند به داخل ژنوم انسان integrate شوند و کدام نمی توانند (به ترتیب): (پزشکی و دندان پزشکی شهریور ۹۵- قطب تهران)

- الف) Adenoassociated Virus و رترو ویروس
ب) رترو ویروس و آدنو ویروس
ج) آدنو ویروس و ویروس هرپس
د) لنتی ویروس و رترو ویروس

سؤال	۱
پاسخ	ب

۲- کدام جمله در مورد سیستم MHC نادرست است؟
(پزشکی اسفند ۹۳- قطب شیراز)

- الف) ژن‌های MHC به شکل codominant بیان می‌شوند.
ب) احتمال شباهت کامل فرزندان ۵۰ درصد است.
ج) ژن‌های MHC پلی مورف‌ترین ژن‌های بدن است.
د) ژن‌های MHC به شکل هاپلوتایپ انتقال می‌یابند.

MHC مجموعه‌ای از پروتئین‌هاست که آنتی‌ژن‌های میکروب‌های درون سلولی را به سلول‌های T عرضه می‌کنند. پذیرنده‌های سلول‌های T آنتی‌ژن‌هایی را تشخیص می‌دهد که پردازش شده و همراه مولکول‌های کد شده توسط مجموعه‌ی اصلی سازگاری بافتی (MHC) عرضه شده باشند. جایگاه تشکیل دهنده‌ی MHC، بسیار پلی مورف است. ژن‌های جایگاه MHC در مجاورت یکدیگر هستند. هر مجموعه از این آلل‌ها به عنوان یک هاپلوتایپ است و هر نفر یک هاپلوتایپ از مادر و یکی از پدر دریافت می‌کند. پس این ژن‌ها به شکل هاپلوتایپ انتقال می‌یابند.

توی تموم درسای علوم پایه صد بار خوندی برای اهدای عضو که باید HLA ها به هم بخونن!

۳- در مورد ایجاد تنوع در آنتی‌بادی‌ها و TCR ها کدام مورد صحیح است؟ (پزشکی اسفند ۹۴- قطب تهران)
الف) مکانیسم ایجاد تنوع در هر مورد کاملاً یکسان است.
ب) سوماتیک هایپرmutاسیون فقط در مورد آنتی‌بادی‌ها اتفاق می‌افتد.
ج) نوترکیبی سوماتیک فقط در مورد TCR ها اتفاق می‌افتد.

مکانیسم ایجاد تنوع در لنفوسیت‌های T (TCR) شبیه لنفوسیت‌های B است. مهم‌ترین تفاوت در ایجاد جهش‌های سوماتیک در ساختار گیرنده‌ی لنفوسیت‌های T است. زنجیره‌های آلفا و بتا در کنار مولکول‌های دیگری در سطح لنفوسیت قرار می‌گیرند که اینها مجموعاً کمپلکس گیرنده‌ی لنفوسیت T را ایجاد می‌کنند. TCR برخلاف آنتی‌بادی فاقد جهش‌های سوماتیک بوده پس بلوغ میل پیوندی و تغییر رده در آن دیده نمی‌شود.

👤 برو توی گوشیت!

نام مبهم	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبهم در پزشکی	اهمیت مبهم در دندان پزشکی
تکامل و تنوع ژنوم	۴	۲	۴

۱- مکانیسم ایجاد تنوع بالاتر در Minisatellite DNA (مینی‌ساتلایت) در میان افراد متفاوت کدام مورد است؟ (دندان پزشکی اسفند ۹۴- قطب تبریز)
الف) حذف ژنی
ب) جهش‌های تک‌نوکلئوتیدی
ج) پردازش متغیر در mRNA اولیه
د) کراسینگ‌اُور نابرابر

تغییر در توالی‌های تکراری میکروساتلایت به دو دلیل جفت شدن ناجور رشته‌ی لغزنده و کراسینگ‌اُور نابرابر DNA غیرآلی بر روی کروماتیدهای خواهری رخ می‌دهد و باعث ایجاد تنوع در آن می‌شود.

زمانی که ژن تعدیل کننده بیان شود بر رونویسی تأثیر گذاشته و باعث تغییر در بیان ژن‌های دیگر می‌شود. این ژن از طریق تغییر فنوتیپ در سطح سلولی و ارگانی سبب تأثیر در ایجاد فنوتیپ‌های گوناگون می‌شود. یلیوتروپی به ژن‌هایی گفته می‌شود که بیش از یک صفت را کنترل می‌کنند. حالا دیگه خودت ربطش بده 😊

سؤال	۲	۳	۱
پاسخ	ب	ب	د

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون افیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
هموگلوبین و بیماری های آن	۲۶	۳	۳

۱- ژنوتیپ مقابل چه نوع بیماری خونی را نشان می دهد؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب مشهد)

- a - / a

الف) هیدروپس رویانی (ب) تالاسمی بتا

ج) بیماری هموگلوبین H (د) تالاسمی آلفا

تالاسمی نوعی کم خونی ارثی (مغلوب) و ژنتیکی است که به علت اشکال در ساخت زنجیره های پروتئینی هموگلوبین به وجود می آید. تالاسمی آلفا

علت آلفا تالاسمی حذف یک یا چند ژن از ۴ ژن سازنده ی آلفاست که در کروموزوم ۱۶ قرار دارند. ۲ ژن آلفا از پدر و ۲ ژن دیگر از مادر به ارث می رسند. حذف ژن های آلفا به ۴ دسته تقسیم می شود:

۲- هیدروپس رویانی در کدام نوع تالاسمی دیده می شود و

علت بوجود آمدن آن چیست؟ (پزشکی شهریور ۹۳- قطب اهواز)

الف) تالاسمی آلفا، عدم تشکیل زنجیره ی بتا در دوران جنینی

ب) تالاسمی بتا، عدم تشکیل زنجیره ی بتا در دوران جنینی

ج) تالاسمی آلفا، عدم تشکیل زنجیره ی آلفا در دوران جنینی

د) تالاسمی بتا، عدم تشکیل زنجیره ی آلفا در دوران جنینی

هیدروپس فتالیس حذف هر ۴ ژن آلفا. هموگلوبین ساخته شده فقط از زنجیره های گاما تشکیل شده است (در بررسی DNA فرد ژن های آلفا مشاهده نمی شود و لذا زنجیره ی آلفا در هموگلوبین دوران جنینی تشکیل نخواهد شد) که هموگلوبین بارتز گفته می شود. شدیدترین حالت آلفا تالاسمی است و جنین هنگام تولد یا مرده به دنیا می آید (سقط می شود) و یا با ادم شدید متولد شده و پس از مدت کوتاهی می میرد.

۳- کدام یک از موارد زیر منجر به سقط جنین

می شود؟ (پزشکی اسفند ۹۶- قطب مشهد)

الف) هموگلوبین بارتز (ب) هموگلوبین h

ج) تالاسمی بتا (د) تالاسمی حد واسط

بیماری هموگلوبین H در اثر حذف ۳ ژن آلفا گلوبین بوجود می آید. بیماران دچار کم خونی هیپوکروم میکروسیتیک بوده و بزرگی طحال در آنها دیده می شود. در موارد حاد نیاز به تزریق خون و یا برداشتن طحال دارند.

• صفت آلفا تالاسمی ۱ ۲ ژن آلفا حذف شده و شبیه بتا تالاسمی مینور است.

• صفت آلفا تالاسمی ۲ فقط یک ژن حذف شده و یک حالت ناقل ژن، خاموش و بدون علامت است.

تالاسمی بتا

توسط دو ژن بتا که روی کروموزوم شماره ۱۱ قرار دارد کد می شود. یک ژن بتا منشأ پدری یکی نیز منشأ مادری دارد. چون سلول های قرمز طبیعی خون مادر اکسیژن جنین را تأمین می کنند تا قبل از تولد قابل تشخیص نیستند.

• تالاسمی مینور یا Trait کمبود پروتئین بتا در حدی نیست که در عملکرد طبیعی گلوبول قرمز خللی ایجاد کند ولی یکی از ژن های بتا گلوبین معیوب است. نقص می تواند فقدان کامل پروتئین گلوبین بتا باشد (بتا zero_ تالاسمی) یا کاهش سنتز پروتئین گلوبین بتا (بتا plus_ تالاسمی).

• تالاسمی اینترمدیا یا متوسط ایجاد کم خونی نسبتاً شدید با تغییر شکل استخوان و بزرگی طحال. شبیه تالاسمی ماژور.

• تالاسمی ماژور در دو سال اول زندگی با رنگ پریدگی، عدم رشد، بی اشتهایی و تحریک پذیری ظاهر می شود. مدام به آنها خون تزریق می کنند به همین علت آهن در بدن آنها تجمع می یابد و به ارگان های داخلی آسیب می رساند.

عدد ژن	۱	۲	۳
نام	د	ج	الف

در آلفا تالاسمی حاملین اشکال حذفی ($a/aa, aa/--, -a/-a$) از نظر بالینی طبیعی بوده ولی کم‌خونی هایپوکروم دارند. هتروزیگوت‌های مرکب ($--/a$) کم‌خونی شدید دارند و بیماری HbH نامیده می‌شود. این حالت در صورتی رخ می‌دهد که مادر سیس آلفا هتروزیگوت و پدر ترانس آلفا هتروزیگوت باشد.

۴- بیشترین هموگلوبین یک فرد بالغ از کدام نوع است؟
(دندان پزشکی شهریور ۹۵ - قطب اهواز)

HbF (ب)

HbA (الف)

HbB (د)

HbA2 (ج)

هموگلوبین A: هموگلوبین طبیعی در بالغین عمدتاً هموگلوبین A است که زنجیره‌ی ۴ تایی حاوی دو زنجیره‌ی آلفا و دو زنجیره بتا است. ($\alpha_2\beta_2$).

هموگلوبین A2: از ۲ زنجیره‌ی آلفا و ۲ زنجیره‌ی دلتا تشکیل می‌شود. ($\alpha_2\delta_2$) که بطور طبیعی ۱-۲٪ هموگلوبین در بالغین را تشکیل می‌دهد و در تشخیص افتراقی افراد حامل تالاسمی آلفا و بتا استفاده می‌شود.

HgbF: هموگلوبین اصلی دوران جنینی است و کمتر از ۱٪ هموگلوبین در بالغین را نیز شامل می‌شود، از زنجیره‌ی ۴ تایی شامل ۲ تا آلفا و ۲ تا گاما ($\alpha_2\delta_2$) تشکیل شده.

HPFH یا پایداری در آنتی‌هموگلوبین رویانی در حالتی رخ می‌دهد که ژن بتاگلوبین در ناحیه‌های β و δ دچار جهش شود. این حالت باعث افزایش HgbF در بالغین می‌شود.

آنمی داسی شکل حاصل یک جهش نقطه‌ای در ژن زنجیره‌ی بتاست که طی آن یک نوکلئوتید با باز آلی تیمین جای خود را با یک نوکلئوتید دیگر با باز آلی آدنین عوض می‌کند. این جهش می‌تواند در هموگلوبین E، C و S رخ دهد. برای تشخیص و غربالگری نیاز به الکتروفورز هموگلوبین است. تمام ارگان‌های مهم بدن در این بیماری درگیر می‌شوند. این افراد فقط اگر با ناقل تالاسمی آلفا ازدواج کنند، بچه‌ی سالم خواهند داشت. پس اگر یک نفر ناقل تالاسمی بتا و دیگری ناقل Hbe باشد غربالگری قبل از تولد ضروریست.

برو تست تمرینی واسه بقیه تست!

تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اقای	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی	نم مبحث
۳۷	۶	۷	ماسبه‌ی احتمال

بین این دو قسمت آخر حرف خاصی نداره برا گفتن اما مهمه همش بر میگردد به مغز ریاضی تو و تمرینات. فقط برا اینکه دستت بیاد ماجرا از چه قراره دو سه تا نمونش رو حل کردم!

از اینجور سوال‌ها زیاد می‌دن فقط مواظب باش گیج نشی کل سوال میخواد بگه خانومه ناقله و شوهرشم ناقله... بیماری هم که اتوزومال مغلوبه. حل سوال

ژنوتیپ مادر $1/4AA+1/2Aa+1/4aa$ ← Aa

۵- کدامیک از گزینه‌های زیر تشخیص پیش از تولد ضروری است؟ (پزشکی اسفند ۹۶ - قطب تبریز)
(الف) یکی از زوجین ناقل بتا تالاسمی و دیگری ناقل آلفا تالاسمی باشد.
(ب) یکی از زوجین ناقل بتا تالاسمی و دیگری ناقل واریانت Hbe باشد.
(ج) یکی از زوجین ناقل بتا تالاسمی و دیگری ناقل Hbc باشد.
(د) یکی از زوجین ناقل بتا تالاسمی و دیگری ناقل Hbd باشد.

۱- خانم ظاهراً سالمی که دارای فرزند مبتلا به بتا تالاسمی مازور در ازدواج قبلی خود است با پسر یک فرد مبتلا به بتا تالاسمی مازور ازدواج کرده است. احتمال تولد فرزند مبتلا در این زوج چقدر است؟ (پزشکی شهریور ۹۶ - قطب مشهد)
(الف) یک به چهار
(ب) یک به دوازده
(ج) یک به شش
(د) یک به دو

ژنوتیپ	۴	۵	۱
پدیده	الف	ب	الف

ژنوتیپ پدر: Aa

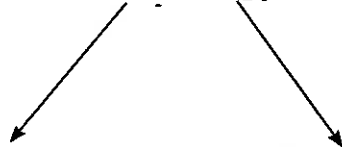
پس احتمال فرزند مبتلا می‌شه $1/4$

ژنوتیپ بابای احسان: aa

ژنوتیپ مامان به ظاهر سالم: Aa یا AA

فراوانی ژنوتیپ Aa در جمعیت (احتمال ناقل بودن عروس خانم): $1/100$

احتمال ابتلای فرزند به بیماری: $1/2 \times 1/2 \times 1/100$ که برابر است با: $1/400$



احتمال اینکه مادر احسان ناقل بوده باشد

احتمال ابتلای فرزند به بیماری در صورت ازدواج احسان با زنی ناقل

۲- پدر احسان مبتلا به یک نوع بیماری اتوزومی مغلوب است، احسان با یک خانم سالم غیرخویشاوند از همان جمعیت ازدواج می‌کند. احتمال ابتلای فرزند آنها به این بیماری چقدر است؟ (فراوانی ناقلین در جمعیت $\frac{1}{100}$ می‌باشد) (پزشکی شهریور ۹۳- شهید بهشتی)

- الف) صفر (ب) $1/1000$
ج) $1/100$ (د) $1/400$

۳- چنانچه نفوذ ژن رتینوبلاستوم (غالب اتوزومی) در خانواده‌ای ۸۰ درصد باشد احتمال فرزند مبتلا از یک والد ناقل اجباری سالم (حامل ژن) چند درصد خواهد شد؟ (پزشکی شهریور ۹۵- قطب مشهد)

- الف) ۲۰ درصد (ب) ۵۰ درصد
ج) ۸۰ درصد (د) ۴۰ درصد

ضریب نفوذ ژن یعنی چی؟ یعنی چند درصد از کسانی که ژن رو دارند اونو بروز میدن. سؤال گفته ضریب نفوذ این ژن غالب در این خانواده ۸۰ درصد؛ یعنی ۸۰ درصد کسانی که ژن رتینوبلاستوم رو دارند مریض میشن. خوب حالا به والد داریم که ناقل این ژن هست و به احتمال ۵۰ درصد اون رو به فرزندش منتقل می‌کنه. جوابمون میشه ۸۰٪ $\times 50\% = 40\%$

که درسته که بیماری غالبه و هرکی ژن رو داره باید بیمار بشه، اما گفتیم که ضریب نفوذ ژن رتینوبلاستوم صد درصد نیست. یعنی ممکنه کسی ژن رو داشته باشه ولی بیمار نباشه. مثل همین والد ما!

نام مبحث	تعداد سؤالات در ۱۲۷ آزمون اخیر	اهمیت مبحث در پزشکی	اهمیت مبحث در دندان پزشکی
ژنتیک ریاضی و جمعیت	۱۳	۴	۵

سؤال گفته افراد هموزیگوت ۸۰ نفرن، خب پس برای یک صفت دو آلی می‌شه $p^2 + q^2 = 80$
پس اگه ۲۰ رو از ۸۰ کم کنیم تعداد افراد ناقل بدست میاد که می‌شه ۱۲۰ نفر برای فراوانی هم نسبت به کل جمعیت می‌سنجیم که می‌شه $120/200 = 60\%$ و ۶۰ درصد می‌شه.

۱- اگر در یک جمعیت ۲۰۰ نفری مجموع ژنوتیپ‌های هموزیگوت برای یک چند شکلی (پلی مورفیسم) دو آلی ۸۰ باشد، فراوانی هتروزیگوت در این جمعیت چقدر خواهد بود؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۶- قطب مشهد)

- الف) ۴۰٪ (ب) ۲۰٪
ج) ۶۰٪ (د) ۸۰٪

سؤال	۲	۳	۱
پاسخ	د	ج	ج

۲- اگر فراوانی ناقلین یک بیماری نادر ژنتیکی با توارث اتوزوم مغلوب در یک جمعیت ۴ درصد باشد میزان بروز این بیماری در جمعیت مذکور چقدر خواهد بود؟ (پزشکی اسفند ۹۴- قطب مشهد)

- الف) ۱۶ در ۱۰۰۰۰۰ (ب) ۴ در ۱۰۰۰۰
ج) ۴ در ۱۰۰۰۰۰ (د) ۲ در ۱۰۰۰۰

برای تولد فرزند بیمار باید دو فرد ناقل با هم ازدواج کنند! پس از ازدواج این دو ۱/۴ احتمال تولد فرزند بیمار وجود دارد!

$$\times \times \quad \frac{4}{100} \times \frac{4}{100} \times \frac{1}{4} = \frac{4}{10000}$$

۳- اگر میزان بروز یک بیماری نادر ژنتیکی با توارث مغلوب اتوزومی در منطقه‌ای ۴ در ۱۰۰۰۰ باشد، فراوانی ناقلین ژن معیوب در این جمعیت چقدر خواهد بود؟ (دندان پزشکی شهریور ۹۵- قطب مشهد)

- الف) ۱ درصد (ب) ۴ درصد
ج) ۲ درصد (د) ۸ درصد

ژن معیوب رو با p و ژن سالم رو با q نشون میدیم.

$$p^2 = 4/10000 \rightarrow p = 2/100 \rightarrow q = 98/100$$

ناقلین هم برابرند با ۲pq

$$2pq = 2 * 0.98 * 0.02 = 392/10000$$

که میشه تقریباً ۴٪. حواست باشه میتونن برعکس این سؤال رو بدن و میزان بروز رو بخوان. تموم شد. خسته نباشی دلاور!

کسانی که بی پروا و شجاع بودند پیش از آن که بتوانند ژن خود را به نسل بعدی منتقل کنند،

جان خود را از دست می دادند. باقی افراد، یعنی ترسوها و ملاحظه کارها زنده ماندند.

«ما نوادگان آنها هستیم»

هنر شفاف اندیشیدن - رولف دوبلی

ترجمه‌ی عادل فردوسی پور

سؤال	۲	۳		
پاسخ	ج	ب		

